

Aus der neurologischen Universitätspoliklinik Basel
(Direktor: Prof. F. Georgi)

Beitrag zum Krankheitsbild der dystrophischen Myotonie (eine neue Sippe von dystrophischen Myotonikern)

Inaugural-Dissertation

zur Erlangung der Doktorwürde der Medizinischen Fakultät
der Universität Basel

vorgelegt von
Wolfram BOERSNER
von Caracas, Venezuela



1952

Verlag von S. Karger in Basel

Von der Medizinischen Fakultät der Universität Basel genehmigt
auf Antrag von Prof. Dr. *F. Georgi*.

Tag der Promotion: 12. März 1952



Die Abgrenzung des Krankheitsbildes der dystrophischen Myotonie

Bevor ich auf die Darstellung mehrerer neuer Fälle von *dystrophischer Myotonie* (Steinert-Curschmann-Batten) eingehe, sei mir gestattet, dieses Krankheitsbild nochmals kurz zu umreißen und seine Abgrenzung gegen die *Myotonia congenita* (Thomsen) zu diskutieren.

Die myotonischen Bewegungsstörungen, die durch Bell 1832, Leyden 1874, schließlich in Form umfassender Arbeiten von Thomsen 1876 und Erb 1866 beschrieben wurden, werden bereits von den letztgenannten Autoren scharf von den anderen Myopathien abgetrennt und als selbständige Krankheitsbilder umrissen. Thomsen beschrieb das Leiden in fünf Generationen an sich und in seiner eigenen Familie, nachdem Leyden, Ch. Bell und Benedikt vorher Einzelfälle untersucht und beschrieben hatten. Beschreibungen späterer Fälle finden sich bei W. Erb, Seeligmüller, Bernhardt, Peters, Perrone, Eulenburg, Melchert und Pierre Marie. Strümpell schlug 1881 den Namen *Myotonia congenita* vor, und C. Westphal bezeichnete das Leiden zuerst als Thomsensche Krankheit. Erb brachte 1886 durch eine umfassende Arbeit Ordnung in die Nosologie der Krankheit. In der Tat hebt die charakteristische

Der Autor möchte seinem verehrten Lehrer, Herrn Prof. Dr. F. Georgi, für den Hinweis auf die bearbeitete Sippe, seinen Rat und seine Kritik bei der Bewertung der Ergebnisse und seine Hilfe bei der elektrischen Untersuchung einzelner Probanden seinen verbindlichsten Dank aussprechen. Herrn Dr. W. F. Schnyder, Augenarzt in Solothurn, gebührt der herzlichste Dank des Autors für seine selbstlose Hilfe in der Vermittlung neuer Fälle sowie für seine sorgfältigen augenärztlichen Nachuntersuchungen.

Störung der Myotonie, die tonische Starre nach willkürlicher Innervation sowie eine Kontraktionsnachdauer nach direkter mechanischer und elektrischer Reizung, sie von andern degenerativen Muskelerkrankungen verschiedener Genese ab, so daß heute ihre differential-diagnostische Abgrenzung von Muskeldystrophie, Myasthenia gravis sowie von einzelnen mit atrophischen Degenerationen der Muskulatur einhergehenden Fällen von Bulbärparalyse, multipler Sklerose und Tabes dorsalis keine Schwierigkeiten macht. Schwieriger ist manchmal die Trennung von toxogenen oder psychogenen Crampusneurosen und professionellen Krampfformen. In den Jahren 1896—1900 beschrieben J. Hoffmann, Jolly, Noguès, Sirol, Pelizäus, Korngold, Schönborn Fälle von Myotonie, kombiniert mit Dystrophie bestimmter Muskelgruppen, die ihnen als für die Thomsensche Krankheit «atypisch» aufgefallen waren, und 1906 grenzte Curschmann das Krankheitsbild der dystrophischen Myotonie gegen die Myotonia congenita Thomsen ab (1911 Hirschfeld, 1913 Grund). 1909 wurde das neue Krankheitsbild von Steinert an Hand von 6 eigenen und 20 Fällen der Literatur ausführlich beschrieben und gleichzeitig von Batten und Gibb, so daß die dystrophische Myotonie in der Literatur auch als Steinert-Curschmann-Battensche Krankheit Aufnahme gefunden hat. Andere Autoren (Kennedy, Oberndorf, Greenfield, Fleischer, Grund, Rohrer, Naegeli, Hauptmann) folgten in der Beschreibung und Würdigung weiterer Fälle.

Seit jener ersten Abgrenzung der beiden Krankheitsbilder gegeneinander sind immer wieder Autoren aufgetreten, die auf Grund eigener Fälle sowie Mitteilungen aus der Literatur die Identität der Thomsenschen mit der Curschmann-Steinertschen Krankheit postulierten. Heute gehören O. Maas und A. S. Paterson zu den Autoren, die an der Identität der Krankheitsbilder festhalten und die Thomsensche Krankheit als eine Frühform der dystrophischen Myotonie auffassen. Ebenso urteilten Higier, Rosett, Jones, Böe, Guillaïn, Bertrand, Rouquès, Kramer und Boeters, welch letzterer in derselben Stammtafel Fälle von dystrophischer Myotonie und Myotonia congenita regellos nebeneinander finden will und damit zu dem Schluß kommt, daß die beiden Krankheiten ihren klinischen Ausprägungen nach verschieden, genetisch aber eng verbunden oder identisch seien. Auch Böe berichtet von drei Brüdern, von denen zwei an Myotonia congenita, einer an dystrophischer Myotonie erkrankte. Hitzbergers Fall (1919) gibt ebenfalls zu denken. Hier wird von einem Patienten berichtet, der mit 23 Jahren erkrankte, mit 29 Jahren wie ein reiner Thomsen, mit 38 Jahren

aber wie ein reiner Dystrophiker erschien. Wir neigen jedoch mit der Mehrzahl der Untersucher zu der Annahme, daß es sich bei den meisten der vorgelegten zweifelhaften Fälle um dystrophische Myotonie handelt und daß sich die als Thomsen diagnostizierten Fälle bei weiterer Untersuchung und Beobachtung als Fälle von dystrophischer Myotonie herausgestellt hätten. Es ist auch unseres Wissens bei der Mehrzahl der genannten Probanden keine der für Thomsen so typischen Pseudohypertrophien festgestellt worden. Ebenso muß berücksichtigt werden, daß die Thomsensche Krankheit in der Regel nicht mit Intelligenzdefekten, körperlicher Verelendung und ausgeprägten dystrophischen Syndromen einhergeht, während die meisten der vorgestellten Fälle diese Merkmale aufwiesen. Umgekehrt kann die oft gemachte Feststellung, die Thomsensche Krankheit trete in früher Jugend auf, die dystrophische Myotonie erst nach der Pubertät, nicht zur definitiven Abgrenzung der Krankheiten gegeneinander herangezogen werden, denn es sind Fälle bekannt, bei denen erste Anzeichen der Myotonia congenita Thomsen erst mit 50 Jahren auftraten (Borowiecki und Terajewicz), andere, bei denen eine dystrophische Myotonie schon mit 12 Jahren in Erscheinung trat.

Trotz der Schwierigkeiten der Differentialdiagnose sind unseres Erachtens die beide Krankheiten unterscheidenden Symptome eindeutig genug, so daß wir uns der Ansicht von Naegeli anschließen: «Die myotonische Dystrophie hat *ein* Symptom, die Myotonie, mit der Thomsenschen Krankheit gemeinsam, sonst aber gar nichts und ist von ihr prinzipiell zu trennen.» Spezifisch für *beide* Krankheiten ist nur die myotonische Reaktion (Erb). Bei beiden ist der Tonus der willkürlichen Muskulatur in Ruhe normal. Es besteht ein dauernder Rigor und keine Spasmen. Bei Thomsenscher Krankheit fehlt jedoch fast regelmäßig die bei der dystrophischen Myotonie so häufig auftretende Störung der Reflexe, der Genitalfunktion, der Vasomotilität, der inneren Sekretion, der Psyche und des Pigmenthaushaltes. Es fehlt in Thomsenfällen die Störung in der Verknöcherung sowie die bei dystrophischer Myotonie manchmal auftretenden fibrillären Zuckungen. Auch ist bei reinen Thomsenfällen der Chvostek bisher nie positiv gefunden worden (Curschmann, Erb). Sautter fand bei seinen Untersuchungen von Probanden mit der Spaltlampe bei seinen Thomsen-Myotonikern keine Katarakt, dagegen regelmäßig bei dystrophischer Myotonie, und Eichler und Hattingberg fanden bei ihrer Messung von Muskelpotentialen mit dem Kathodenstrahloszillographen diese Potentiale bei Thomsen-Patienten normal, bei dystrophischen Myotonikern dagegen extrem gedehnt.

Heute hat sich die Trennung beider Krankheitsbilder voneinander weitgehend durchgesetzt, obwohl manche Autoren die dystrophische Myotonie noch immer als einen Spezialtyp der Myotonia congenita betrachten. Es kann im Rahmen dieser Arbeit nicht auf die differential-diagnostischen Erwägungen eingegangen werden, die verschiedene Autoren dazu veranlaßten, andere heredodegenerative Muskelerkrankungen abzugrenzen und von den Thomsenschen bzw. Curschmann-Steinertschen Erkrankungen zu trennen. So ist die von Thalma (1892) und Krabbe (1934) beschriebene Myotonia acquisita, die im Anschluß an exogene Noxen auftreten soll, wohl nicht als selbständiges Krankheitsbild aufzufassen (Curschmann, Boeters)*. Obwohl Boeters die Möglichkeit einer Verschlimmerung der Krankheit durch exogene Einflüsse und Traumen anerkennt, muß die Möglichkeit der Entstehung myotonischer Krankheitszustände durch exogene Einflüsse vorerst als ausgeschlossen betrachtet werden. Zwar finden sich in der Literatur immer wieder Fälle von Manifestierungen erster myotonischer Symptome im Anschluß an Infektionskrankheiten (Eckerström). Jedoch ist selbst für die Annahme eines auch nur auslösenden Momentes kein Grund vorhanden. Auch die Frage der rein symptomatischen myotonischen Reaktion ist verschiedentlich in die Diskussion geworfen worden. So berichtet E. Römer von einem Patienten, der mit parkinsonistischen Symptomen als Folge arteriosklerotischer Störung erkrankte. Man fand eine typische elektrische myotonische Reaktion ohne myotonische Störungen bei aktiven Bewegungen. Der Autor glaubt aber auch nicht an eine symptomatische Myotonie, sondern nimmt eine Mikroform der dystrophischen Myotonie bei diesem Patienten an. Die Paramyotonie (Martius, Hanseemann, Eulenberg) wird als Abortivform der Thomsenschen Krankheit aufgefaßt (Delprat, Hiawaczek, Serog, Boeters). Diese ebenfalls kongenitale Paramyotonie (Eulenberg 1886 und 1916) wird von Eulenberg als spastische Angioneurose der quergestreiften Muskulatur gedeutet. Sie soll in Myotonikerfamilien vorkommen, ist aber nicht sicher von der Thomsenschen Krankheit zu trennen (Erb). Sie ist in der Kälte aggraviert, ebenso wie die Myotonia congenita intermittens (Fr. Martius, v. Hanseemann 1889) und ebenso wie auch viele Fälle von dystrophischer Myotonie. Der Myotonia congenita intermittens ähnliche Fälle beschrieben Hollmann, Delphrat, Klavaszek.

Boeters, der keine scharfe Trennung zwischen Thomsen und

* Die Thalmasche Myotonia acquisita (1892 Thalma, 1934 Krabbe) ist nach Pelz, Nissen, Curschmann eine echte Thomsensche Krankheit mit sehr langer Latenz oder eine spät auftretende dystrophische Myotonie (Curschmann).

Curschmann anerkennt, machte 1937-1938 den Versuch der Einteilung der Muskelatrophien in 15 größtenteils hereditäre Formen, wobei er die klassische Thomsensche Form und mehrere Untergruppen unterscheidet und pathologisch-anatomische Befunde von 32 Fällen anführt. Es handelt sich hier aber um so wenig belegte Fälle, daß wir auch hier Varianten des echten Thomsen annehmen müssen. In jedem Fall aber ist es in Anbetracht des wenigen zur Verfügung stehenden Materials richtig, vorerst von zu vielen Unterteilungen abzusehen (Bing). Nur die Mitteilung aller neu aufgefundenen Fälle kann dahin führen, zum mindesten zwei der Fragen aufzuklären, deren endgültige Lösung immer noch dahinsteht; die Frage der Bestätigung der dystrophischen Myotonie als autochthones Krankheitsbild und die Frage des Vererbungsmodus. Waardenberg sagt in seinem Buch über Erbbiologie in der Augenheilkunde: «Wir bedürfen immer neuer Stammbäume, um eine völlige Klärung der Tatsachen bei myotoner Dystrophie zu erreichen.»

Decursus morbi

Der Decursus morbi ist in typischen Fällen wie folgt: Die Patienten, die sehr oft aus bäuerlichem Milieu stammen oder dem kleinen Mittelstand angehören, zeigen in der Kindheit in den meisten Fällen von reiner dystrophischer Myotonie keine Krankheits-symptome. Es kommt jedoch vor, daß schon früh eine allgemeine Körperschwäche bemerkt wird. In der Schule pflegen die Patienten oft etwas zurück zu bleiben, kommen jedoch in der Regel mit, haben auch keinerlei Schwierigkeiten beim Turnunterricht. Oft zeigen sie leptosomen Habitus, jedoch ist dies durchaus nicht die Regel. In der Zeit zwischen dem 17. und 25. Lebensjahr merkt der Patient, daß er Schwierigkeiten bei schnellen Handbewegungen hat. Er kann die Hand schwer und langsam öffnen. Oft bessert sich dieser Zustand nach einigen Faustschlüssen vorübergehend und ist besonders bemerkbar am Morgen nach dem Erwachen. Der Patient pflegt Schwierigkeiten in der Ausübung seines oft handwerklichen Berufes zu bekommen. Dazu zeigt er oft zunehmende Energielosigkeit und Reizbarkeit. Ein sozialer Abstieg beginnt, der ebenso sehr aus einer psychischen Veränderung wie aus der zunehmenden Muskelschwäche und myotonischen Starre der Hände resultieren kann. Die Muskulatur der Hände wird atrophisch, ebenso die Gesichtsmuskeln und, nicht immer, einzelne Muskelgruppen der Extremitäten. Das Gesicht wird zu einer Facies myotonica, es nimmt einen starren Ausdruck an, der oft einen mürrischen oder imbezilen Ein-

druck erweckt. Haarausfall beginnt früh, zuerst an der Stirn und schreitet schnell fort. Die zunehmende Atrophie des *Musculus orbicularis oris* führt dazu, daß die Lippen vorgewulstet sind oder daß die Unterlippe herabhängt und der Mund habituell offen gehalten wird. Oft besteht Prognathie. In einem Fall, über den R. Bernard und G. Kerbrat berichten, war diese Prognathie so ausgeprägt, daß man lange an Akromegalie dachte. Die Zähne werden früh schadhaf, die Sprache wird infolge von Atrophie der Zungenmuskulatur verwaschen, oft näselnd, die Nasolabialfalten tief. Infolge Atrophie der *Mm. orbiculares oculi* besteht Ptosis. Die *Mm. sternocleidomastoidei*, *biceps* und *triceps*, *supinator*, *fibulares* und *quadriceps femoris* gehören zu den Muskeln, die neben denen der Hände und des Gesichtes am häufigsten der Atrophie unterliegen. Meistens wird in den Fingern, seltener in den Füßen, Kälte empfunden. Oft sind die Finger weiß, schlecht durchblutet, besteht ausgesprochene Akrozyanose. Zeichen vegetativer Dysfunktion stellen sich ein, besonders oft starker Schweißausbruch oder Epiphora. Dieser Tränenfluß kann jedoch auch auf das infolge Atrophie der *Mm. orbiculares oculi* oft bestehende Ektropion zurückzuführen sein. In typischen Fällen treten Sehstörungen ein. Es bildet sich eine myotonische Katarakt aus. In späteren Jahren setzt eine Atrophie der Genitaldrüsen ein, die extreme Formen annehmen kann. Gleichzeitig verschwindet die Libido, die psychische Veränderung wird ausgeprägter. Im allgemeinen findet man die Untersuchung eines solchen Patienten durch die psychische Haltung stark erschwert.

Grundsätzlich tritt die dystrophische Myotonie als Prozeßkrankheit auf, das heißt progredient. Bisher sind keine Fälle beschrieben worden, bei denen sie als Heredokonstitution das ganze Leben hindurch stationär blieb (Kehrer). An sonstigen zur Beobachtung gelangenden Symptomen erwähnen wir folgende, wobei wir die oft in der Kasuistik erwähnten je nach der Häufigkeit mit einem oder mehreren Kreuzen gekennzeichnet haben. Bei der Untersuchung der später beschriebenen Probanden haben wir besonders darauf geachtet, neben der gründlichen allgemeinen medizinischen Untersuchung, keines der erwähnten in der Literatur über dystrophische Myotonie angeführten Symptome bei unseren Probanden zu übersehen.

Als Steinert-Curschmannsche Trias nennen wir die *pathognomonischen Kardinalsymptome der Krankheit*:

1. Myotoner Faustschluß,
2. Muskeldystrophien,
3. dystrophische Erscheinungen wie Katarakt, Stirnglatze, Hodenatrophie.

Ad 1) Nach A. Ravin besteht die myotonische Kontraktion aus zwei sich überlagernden Komponenten der gewöhnlichen willkürlichen Kontraktion, die entsprechend dem willkürlichen Impuls beginnt, und einer unwillkürlichen Kontraktion, die zusammen mit der willkürlichen beginnt und persistiert. Dieser Verfasser lokalisiert entsprechend der myogenen Theorie der Pathogenese die Ursache der Störung ganz in den Muskelstoffwechsel. Eine solche myotonische Reaktion nicht nur der Hände, sondern aller Muskeln, die einer Dystrophie unterliegen, einschließlich der Zungenmuskulatur, ist als passive Myotonie auch durch Perkussion mit dem Reflexhammer auslösbar (Curschmann, Fleischer), ebenso durch elektrische, speziell faradische Reizungen. Eine echte elektrische Entartungsreaktion wurde von Steinert, Curschmann, Grund, Hauptmann nicht gefunden, während andere Autoren sie bei dystrophischen Muskeln häufig fanden. Für alle Myopathien, das heißt die progressive Muskeldystrophie, die Thomsensche Krankheit und die dystrophische Myotonie gilt das Gesetz, daß Chronaxiewerte von 40 bis 80 Sigma gemessen werden, das heißt also extrem hohe Chronaxiewerte, verglichen mit denen bei anderen Muskelerkrankungen (Bourguignon). Für die myotonischen Erkrankungen gilt ferner die Erbsche myotonische Reaktion, bei der die faradische Reizbarkeit erhöht ist, so daß man leicht Muskelwogen auslösen kann, während bei galvanischer Reizung eine träge Kontraktion bei niedriger Reizschwelle einsetzt. Eine myasthenische Reaktion tritt ebenfalls häufig auf (Steinert). Sie ist jedoch nicht typisch für dystrophische Myotonie (Curschmann).

Ad 2) Fast regelmäßig findet sich eine Atrophie der Muskulatur von Thenar und Hypothenar. Dies führt sekundär zu einer starken Verminderung der groben Kraft. Ebenso atrophieren die Mm. interossei, wodurch die Intermetakarpalräume sehr deutlich werden. Der Biceps zeigt oft Atrophie, und zwar scheint es sich um echte myotonische Atrophie, nicht etwa Inaktivitätsatrophie infolge der atrophischen Handmuskulatur zu handeln, da ideomuskuläre Wülste bei Perkussion der Mm. bicipites sehr oft gefunden werden. Atrophie der Mm. pectoralis major et minor, fibularis, supinator ist seltener, eine solche der Mm. deltoides, trapecius, gastrocnemius kommt vor. Fast immer sind die Gesichtsmuskeln atrophisch. Diese Atrophie führt zusammen mit der myotonischen Reaktion der befallenen Muskeln zu der mimikarmen Facies myotonica mit tiefen Nasolabialfalten, «Tapirlippen» bei oft habituell offenem Munde. Dazu gesellt sich Ptosis der Augenlider. Die Kaumuskulatur ist stark atrophisch, besonders die Mm. temporales. Diese können ganz fehlen

(Fleischer). Es kann auch eine habituelle Unterkieferluxation infolge Schwäche der Mm. pterigoidei auftreten. Oft findet man eine ausgeprägte myotonische Kontraktion im Bereiche der Masseteren, so daß besonders am Morgen der Mund schlecht geöffnet werden kann und das Essen erschwert ist. Die Zunge wird atrophisch und zeigt oft passiv myotonische Reaktion bei Perkussion mit dem Reflexhammer. Atrophie des weichen Gaumens ist ebenfalls beschrieben worden (Albrecht, Barré, Folly-Metzger, Katzenstein), ebenso die seltenere Atrophie der Uvula, die vielleicht für die oft auftretende Rhinolalia aperta verantwortlich ist (Albrecht). Regelmäßig besteht Atrophie der Mm. sternocleidomastoidei, seltener des Platysma.

Ad 3) Zum voll ausgebildeten Krankheitsbild gehört die Katarakt als absolut pathognomonisches Zeichen. Sperber und A. Peters halten die Katarakt für verwandt mit dem Tetaniestar, was von anderen Autoren bestritten wird (Fleischer). In neueren Arbeiten wiesen Franceschetti, Klein, Walthard neuerdings auf die Katarakte hin und verlangten die Spaltlampenuntersuchung aller dystrophischen Myotoniker. In der Tat gehen diese Autoren so weit, die von Katzenstein an der 56. Versammlung der Schweizerischen Neurologischen Gesellschaft 1944 vorgestellte Familie deswegen eher als mit paroxysmalen Lähmungen im Verein mit Atrophien nach Art der progressiven Muskeldystrophie behaftet anzusehen, weil beim Katzensteinschen Material keine Katarakt gefunden wurde. Tatsächlich findet sich die Katarakt, wie auch Katzenstein selbst, Seutter, Allen, Barer betonen, mit fast 100% in den Sippen mit dystrophischer Myotonie. Natürlich muß die Katarakt vom myotonischen Typ nicht unbedingt einen Verlust der Sehschärfe bedeuten, so daß nur die Spaltlampenuntersuchung Klarheit schaffen kann. Andererseits ist selbst ein negativer Spaltlampenbefund nicht zu jedem Zeitpunkt als gegen eine dystrophische Myotonie sprechend zu werten, da ja der Zeitpunkt des Auftretens der Katarakt in den einzelnen Generationen verschieden ist.

An weiteren Symptomen zählen wir auf:

Hodenatrophie mit Verschwinden der Libido sexualis⁺⁺⁺, seltener zystische Degeneration der Ovarien (Hirschfeld)*.

Mammahypoplasie (Rohrer, Katzenstein).

Gynäkomastie (Franceschetti, Klein, Walthard).

* Curschmann findet Hodenatrophie fast immer, Fleischer seltener. Letzterer findet dagegen oft frühzeitige Uterusinvolution. Peritz hält diese Atrophie für einen Ausdruck der Kachexie, Curschmann dagegen für ein integrierendes, relativ früh auftretendes Symptom.

Haarausfall, früh an der Stirn beginnend+++.

Abnahme der Schambehaarung sowie des Bartwuchses++.

Prognathie (Nickau, Christiansen, Katzenstein)++.

Morsus apertus (Katzenstein).

Früher Zahnausfall und Zahnanomalien+++.

Hoher Gaumen (Frey, Adie und Greenfield, Rohrer, Lukowski, Katzenstein, Franceschetti, Klein, Walthard, Gömöri und Sarmai).

Lingua scrotalis+.

Pigmentanomalien (Franceschetti, Klein, Walthard, Amyot, Adie und Greenfield, Passouant).

Zeichen vegetativer Dysfunktion und spasmophile Zustände (Dermographismus, Dyshydrosis+ [Katzenstein, Hauptmann, Curschmann, Frey, Amyot, Franceschetti, Klein, Walthard], verstärkte Salivation, verstärkter Tränenfluß+, Akrozyanose+, Pulsanomalien, Blutdruckanomalien, Tremor, fibrilläre Zuckungen+++ [Léri, Déjerine, André Thomas, van Bogaert]).

Dysraphische Zeichen wie Skoliosen, Trichterbrust++, extreme Lordosen, Spina bifida.

Kongenitale Skelettanomalien und Luxationen.

Neigung zu allergischen Affektionen, besonders Asthma, Urticaria, Rhinitis vasomotoria, Migräne und habituelle Kopfschmerzen++.

Zeichen endokriner Dysfunktion. Diese werden sehr häufig gefunden, besonders Kropf (50% bei Fleischers Fällen, ferner Naegeli, Rohrer, Hauptmann, Steinert, Katzenstein, Maas u. a.), akromegale Zeichen (Chatagnon, Tcherniakofsky und Trelles, Aliquo und Mazzei, Katzenstein), Fröhlichsches oder Cushingsches Syndrom (Franceschetti und Mack, Franceschetti, Klein und Walthard), Gigantismus (Ravina und Pêcher), Dystrophie der Thymusdrüse (D'Antona), Eunuchoidismus (Kyrileis), Zeichen latenter Tetanie (positiver Chvostek und Trousseau), Diabetes (Lukowski, Boeters), Dercumscher Kragen, Madelungscher Fetthals.

Auch bei Angehörigen der manifest kranken Probanden finden sich häufig die erwähnten endokrinogenen Symptome, speziell Diabetes (Adie und Greenfield, Passouant), endogene Fettsucht (Boeters), Kropf usw.

Hyperostosis frontalis interna und andere Knochenanomalien+ (Franceschetti, Klein und Walthard, Rouquès, Harvey, Whitehill, Passouant, Claude, Coste, Fauvet, Pasquet, Amyot, Jéquier). Letzterer schließt sogar durch die häufige Koinzidenz von myotonischer Dystrophie mit kraniellen Hyperostosen auf die hormonale Ursache dieser Schädelveränderungen).

Reflexanomalien+++ : Die Sehnenreflexe können ganz erloschen sein (Curschmann, Fleischer, Naegeli, Steinert, Rohrer, Hauptmann, Hirschfeld). Die Bauchdecken-Kremaster-Sohlenreflexe bleiben aber erhalten (Curschmann). Positiver Schrijver-Bernhard-Reflex (Katzenstein, Franceschetti, Klein und Walthard).

Positives Erbsches Phänomen, das heißt faradische Übererregbarkeit der motorischen Nerven (Curschmann) sowie bei stabiler galvanischer Reizung wellenförmige Kontraktionen.

Zunehmende Kachexie. Die dystrophische Myotonie ist im Gegensatz zur Thomsenschen Krankheit meistens kachektisierend (Curschmanns «dystrophische Jammergestalt»).

Herabsetzung des Grundumsatzes bis 33 % (Curschmann, H. Zondek, Maas, Christensen, Krause, Ellenbeck, Hirschfeld).

Psychische Degeneration: Schon Thomsen erwähnt die «Imbezillität, Unklarheit, Hang zur Verworrenheit» der Myotoniker mit dystrophischen Symptomen. Curschmann bezeichnet die Dystrophiker als «indolent, mürrisch, wenig intelligent», Naegeli als «mürrisch, wehleidig». Adie und Greenfield finden, das dystrophische Gesicht wirke irre, während D'Antona das Zusammentreffen von Intelligenzdefekten und Dystrophie geradezu als Zufall bezeichnet und Hauptmann die Intelligenz des Dystrophikers wenig verschieden von der anderer Individuen des gleichen niedrigen sozialen Milieus findet. Berg spricht dagegen von pathognomonisch typischen Veränderungen bei dystrophischer Myotonie, und Boeters findet, ohne allerdings eine Trennung zwischen der Thomsenschen und der Curschmann-Steinertschen Krankheit durchzuführen, Schwachsinn in einem großen Prozentsatz seiner Fälle, dazu Schizophrene, Paralytiker, Kriminelle, Alkoholiker, Landstreicher, Prostituierte. Maas und Paterson beurteilten die Charakterveränderungen ähnlich, fanden aber auch oft «a persistent and almost morbid cheerfulness», während Rittmeister die psychische Struktur der Dystrophiker an einer Sippe von Katzenstein spezifisch zu fassen versuchte (1939), wobei er Perseveration, geringe Variation, Impulslosigkeit, intellektuelles Versagen feststellte. (Rittmeister prüfte systematisch Schulwissen, Merkfähigkeit und kombinatorisches Denken an Hand der Bobertag-Binet-Bilder, Satzbildung nach Masselon, und nahm von jedem seiner Probanden einen Rorschach auf.) Angaben über die psychische Degeneration der Myotoniker finden sich unter anderen bei Curschmann, Berg, Rittmeister, Maas und Paterson, Vos, Naegeli, Hauptmann, Fleischer, Adie und Greenfield, Lukowski, Boeters, Claude, Coste, Franceschetti, Klein und Walthard. Direkte Psychosen fanden Fischer, Maas, Paterson, Hübner, Fleischer.

Störungen der Herzaktion: Diese finden sich in der Literatur häufig, speziell aurikulo-ventrikuläre Überleitungsstörungen (Franceschetti, Klein und Walthard, Curschmann, Christensen u. a.). Maas und Zondek führen die Störung auf eine Erhöhung der Reizschwelle zurück. Rouquès denkt an Mitbeteiligung des Myokards an der myotonischen Veränderung, ebenso Breidenbach. Passouant nimmt an, daß infolge allgemeiner Vagotonie eine Acetylcholinüberschwemmung stattfindet, wodurch eine Störung der Reizübertragung in der Synapse erfolge (?). Nach Harvey und Briscoe sei dies auch für den Skelettmuskel anzunehmen.

Störungen der Sensibilität, und zwar speziell starke Verminderung der Tiefensensibilität (Maas).

Als seltene Einzelfälle werden beschrieben:

Gehörstörungen als Folge eines veränderten Tonus der Mittelohrmuskeln (Vos 1933 zit. Benjamin, Franceschetti, Klein und Walthard).

Mitbeteiligung der glatten Muskulatur an der myotonischen Reaktion. Clarke, R. Manning, R. A. Carter berichten über einen Patienten mit gelegentlichem Bauchschmerz. Flüssigkeiten kommen durch die Nase wieder heraus. Die Verfasser erklären dies durch myotonische Reaktion der Darmmuskulatur. Dies kann jedoch nicht als bewiesen angesehen werden.

Schluckbeschwerden (Katzenstein).

Skelettierung der Füße (Katzenstein).

Weiterhin ist ein Fall bekannt, bei dem Myotonie der Interkostalmuskulatur zur Diagnose Angina pectoris führte (O. Maas zit. F. R. Ferguson).

*

Wir haben also bei der dystrophischen Myotonie ein außerordentlich polymorphes Krankheitsbild vor uns. Wie weit die Polymorphie der Symptome dadurch zu erklären ist, daß die Manifestierungen eines Hauptgens durch Modifikationsgene quantitativ (Timoféeff-Ressovsky) und qualitativ beeinflußt wird, kann vorläufig nicht einmal vermutet werden. Ebenso sind wir außerstande, über den Gradunterschied der Expressivität (v. Verschuer) eine Erklärung beizutragen. Das seltsame Faktum der phyletischen Merkmalsanreicherung (Kehrer), das heißt die Tatsache, daß bei einem Individuum zum Beispiel die Krankheit monosymptomatisch mit Katarakt auftritt (Fleischer) und in den folgenden Generationen schrittweise zum voll ausgebildeten Krankheitsbild wird, läßt sich nach Waardenberg, Kryschowa-Bajewskaja, Katzenstein so erklären, daß ein polyphäner Erbfaktor angenommen wird, der sich

zuerst an dem empfindlichen Kolloid des Linsenkörpers auswirkt und der dann in folgenden Generationen Modifikationen erfährt, die ihn befähigen, das polymorphe Krankheitsbild der voll ausgebildeten dystrophischen Myotonie hervorzubringen. Curschmann bezeichnete Fälle, in denen nur die Katarakt manifest wurde, als *Dystrophia myotonica sine myotonia*. In der Tat ist die Merkmalsanreicherung ebenso wie die Antizipation des Auftretens der Symptome — zum Beispiel Großvater senile Katarakt, Vater presenile, Sohn juvenile Katarakt vom myotonischen Typus — bei dem gegenwärtigen Stand der genetischen Forschung ein noch nicht zu klärendes Problem. Ebenso fern sind wir der Lösung des Problems der Korrelationsätiologie (Kehrer), das heißt der Frage, welche Symptome als primär, welche als sekundär zu betrachten sind. Wir werden auf die Fragen der Vererbung später nochmals einzugehen haben.

Pathogenese

Die dystrophische Myotonie folgt streng den Kriterien, die nach Jendrassik sowie Bing für heredodegenerative Erkrankungen kennzeichnend sind, das heißt, sie zeigt Progression, das heißt Fortschreiten des Leidens, homologe Entwicklung und homochrones Auftreten bei den Mitgliedern derselben Generation und Anteposition, das heißt Vorrücken des Erkrankungstermins bei gleichzeitiger Intensivierung des Krankheitsprozesses. Daß es sich um eine Erbkrankheit handelt, unterliegt trotz den mitgeteilten sporadischen Fällen keinem Zweifel. Unklar ist jedoch bisher der auslösende pathogenetische Faktor im engeren Sinn. Während der Kümertyp des dystrophischen Myotonikers im vollentwickelten Zustand des Krankheitsbildes an einen zugrunde liegenden prädisponierenden asthenischen Habitus denken lassen könnte, so findet sich bei Dystrophikern im Frühstadium der Krankheit dieser Typus durchaus nicht als Regel. Der prämorbidie Konstitutionstyp, der im übrigen noch zu wenig erforscht ist (Boeters), läßt keinerlei Gesetzmäßigkeiten erkennen, die für eine dystrophische Myotonie prädisponieren.

Im wesentlichen bestehen drei sich gegenseitig nicht ausschließende Theorien der Pathogenese:

1. Die myogene Theorie (Keschner, Mayer-Lukan u. a.).
2. Die endokrine Theorie (Naegeli, Nickau, Barkman, W. A. Schmidt u. a.).
3. Die neurogene Theorie (Ken Kuré u. a.).

Jede der genannten Theorien nimmt die genetisch bedingte Organminderwertigkeit eines oder mehrerer der genannten Organe als Ausgangspunkt der Erkrankung an. Keine dieser Theorien verfügt jedoch über eindeutiges Beweismaterial. Wir wollen aus der Vielfalt der Arbeitshypothesen nur die Annahmen einiger weniger Forscher anführen: Curschmann, Hauptmann und andere denken an eine pluriglanduläre Insuffizienz, vielleicht unter Mitbeteiligung des Diencephalon, eine Auffassung, die von Berg und anderen bestritten wird, während Rouquès, Christensen, Weil, Boeters, Hervier dem Diencephalon die auslösende Rolle zuschreiben. Eine Beteiligung der Nebenschilddrüsen an der Pathogenese wird durch die fast regelmäßig auftretende Katarakt, positiven Chvostek oder Exostosen am Schädeldach nahegelegt (Jung, Lundberg, Peritz). Auch Fleischer vermutet eine unklare inkretogene Genese und gibt der Theorie eines Hypoparathyreogenismus als Arbeitshypothese den Vorrang, während Peritz außerdem auch noch die Thomsensche Krankheit auf diese Nebenschilddrüseninsuffizienz zurückführt. Andere Autoren räumen der Schilddrüse, ganz besonders aber der Hypophyse eine zentrale Bedeutung für die Pathogenese ein. Grundsätzlich liegt es nahe, an die pathogenetische Bedeutung des endokrinen Systems zu denken, da eine Unzahl endokrinologischer Dysfunktionen und endokrinogener Syndrome bei dystrophischen Myotonikern gefunden worden sind. Außerdem legen psychische Anomalien, die so oft bei dystrophischen Myotonikern gefunden werden, in Verbindung mit den vielleicht diencephal ausgelösten endokrinen Dysfunktionen im Lichte der neuern Forschung die Frage nahe, wie weit vielleicht der Leberstoffwechsel eine Bedeutung für die Pathogenese oder Ausbildung der dystrophischen Myotonie haben könnte. Leider müssen Stoffwechseluntersuchungen späteren Arbeiten vorbehalten bleiben, so daß die von vielen Untersuchern festgestellte vermehrte Ausscheidung von Kreatin und Kreatinin vorläufig ausschließlich als Resultat eines veränderten Muskelstoffwechsels gewertet werden kann. Schaffer betrachtet eine reine Muskelanomalie, Jacquet eine Innervationsstörung als zentralen pathogenetischen Faktor.

Pathologische Anatomie

Die myogene und die neurogene Theorie stützen sich in erster Linie auf die Befunde der pathologischen Anatomie. Es liegen eine relativ große Anzahl von Sektionsprotokollen vor, dagegen noch wenig Probeexzisionen aus dem lebenden dystrophischen Muskel, und Autoren wie Steinert, Greenfield, Heidenhain haben sich um

die pathologisch-physiologische Deutung der pathologisch-anatomischen und histologischen Befunde bemüht.

Wenn wir die bisherigen Ergebnisse zusammenfassen, so stellen wir fest, daß der Krankheitsprozeß gleichmäßig stark im ganzen Muskel ausgeprägt ist unter Prädilektion einzelner Muskeln. Heidenhain fand 1918 eine hypolemmale Ringfaserbildung und erwog die Frage der Beziehung dieser Ringfaserbildung am dystrophischen myotonischen Muskel zu dessen myotonischer Reaktion. Diese Annahme wurde später verworfen (Slauck), da die Ringfaserbildung nicht immer festgestellt werden konnte, da kein Beweis für einen Zusammenhang mit der myotonischen Reaktion besteht und da eine ähnliche Faserbildung auch bei anderen Krankheiten beschrieben wurde (Muenzer) und somit nicht für die dystrophische Myotonie charakteristisch ist. Dagegen finden die Mehrzahl der Untersucher folgende Muskelveränderungen: Hypertrophie aller Fasern durch Zunahme des Protoplasmas bei Zurücktreten der Querstreifung. Kernvermehrungen im Sarkolemm, Vakuolisierung, ja selbst Fragmentation der Muskelfasern sowie leichte Vermehrung des interstitiellen Gewebes.

Die Prädilektion einzelner Muskeln wird von Ken Kuré damit erklärt, daß der Reichtum der Muskeln an autonomen Fasern verschieden sei. Im Sinne der neurogenen Theorie wird die Dystrophie mit einer vegetativen Dystonie, bzw. einem Ausfall der sympathisch-parasympathischen Nervenversorgung der Muskelfasern erklärt. Der gleiche Autor fand bei dystrophischer Myotonie Veränderungen im Gehirn und Rückenmark, Befunde, die durch Slauck nicht bestätigt werden konnten. Auch August Meyer glaubt an eine Störung der Mitinnervation parasympathischer Elemente. Steinert, der den ersten Obduktionsbefund bei dystrophischer Myotonie veröffentlicht hat, fand eine tabiforme Hinterstrangdegeneration, die jedoch sicher nicht zum regelmäßigen Bild bei der dystrophischen Myotonie gehört (J. Hoffmann), während die unter anderem auch von Curschmann vermutete Degeneration in sympathischen Zwischenhirnzentren ebenfalls nie nachgewiesen werden konnte. Ein regelmäßig erhobener pathologisch-anatomischer Befund und der einzige, der zusammen mit den Muskelveränderungen als pathognomonisch für dystrophische Myotonie gelten kann, ist eine für diese Krankheit spezifische Katarakt. Um diese Katarakt bemühten sich systematisch zuerst Greenfield, J. Hoffmann, Kennedy, Oberndorf, Ormond, Fleischer. Vogt nahm die Spaltlampenuntersuchung auf. Es handelt sich um kleine, punktförmige Trübungen in der vorderen und hinteren Linsenkapsel untermischt mit farbigen Glitzer-

kristallen, die Vogt sogar bei seinen «*formes frustes*» finden konnte, bei denen myotonische Störungen nie bemerkt worden waren. Einzelne punktförmige Trübungen gehen in eine Rosettenform über, und in der Hinterrinde entsteht ein Bild, welches der *Cataracta complicata* wie bei einer Uveitis oder bei hoher Myopie gleicht. Die Trübung nimmt dann nach Art einer senilen Katarakt zu.

Erbmodus

Die myotonische Dystrophie scheint ein wesentlich häufigeres Leiden zu sein als die Thomsensche Krankheit. Während die reinen Thomsenfälle unseres Wissens fast ausschließlich in Familien auftreten, die in Norddeutschland und Dänemark ihre Wurzeln haben, ist die myotonische Dystrophie in vielen Ländern gefunden und beschrieben worden. Allerdings haben Franceschetti, Klein und Walthard drei offenbar autochthone Thomsenfälle in der Schweiz gefunden (1941). Bei beiden Krankheiten handelt es sich um ein streng familiäres Leiden, und bisher ist kein ätiologischer Faktor außer der Vererbung bekannt (Curschmann). Auch bei unserem Krankengut tritt die dystrophische Myotonie streng familiär auf, und erratische Fälle, wie Rohrer und Higier sie anführen, sind uns nicht bekannt geworden. Aus der Literatur scheint als gesichert oder sehr wahrscheinlich hervorzugehen, daß das Leiden eine homologe Heredität aufweist, das heißt einen gleichen Typus in der gleichen Generation, und daß es sich homochron vererbt, das heißt, daß es in der gleichen Generation ungefähr im gleichen Lebensalter auftritt (Fleischer). Frey nimmt an, daß die Anlage mehrere Generationen hindurch latent bleiben kann, um dann plötzlich aufzutreten und sich zuerst weniger stark, in folgenden Generationen in immer stärkerem Maße zu manifestieren (Progression — Frey, Weitz, Curschmann, Fleischer). Wenn diese Annahme zu Recht besteht, so gilt, wenigstens innerhalb derjenigen aufeinanderfolgenden Generationen, in denen eine manifeste Krankheit auftritt, das Heilbronnersche Gesetz, wonach eine Erbkrankheit in aufeinanderfolgenden Generationen in immer früheren Lebensaltern einsetzt (Anteposition). Die Degeneration innerhalb der Familie steigert offenbar zuerst die Fruchtbarkeit, jedenfalls zeichnen sich die Myotonikerfamilien oft durch eine große Kinderzahl aus. Curschmann ist der Ansicht, daß später in der 6. und 7. Generation die Fruchtbarkeit stark absinkt (Gesetz von Orchanski). Gleichzeitig mit der dystrophischen Myotonie scheinen noch andere heterologe Degenerationszeichen aufzutreten. So nennt zum Beispiel Fleischer gehäufte Zwillingsschwangerschaften, Epilepsie, Psychopathien, Suizid.

Was den Erbgang der dystrophischen Myotonie selbst anbelangt, so besteht vorläufig keine Klarheit, da das verfügbare Material noch keine statistischen Erhebungen erlaubt. Boeters, dem aus eigenen Untersuchungen eine große Anzahl von Myotoniker-Stammbäumen zur Verfügung stehen, nimmt eine einfache Dominanz mit Polymerie an. Jedoch kann seine Analyse des Erbmodus nicht voll gewertet werden, da er die beiden Myotonieformen nicht trennt und in derselben Familie beide Formen gleichzeitig zu erkennen glaubt. Fleischer neigt ebenfalls zur Annahme eines einfachen dominanten Erbganges. Er begründet diese Annahme damit, daß er 39% Erkrankungen in den ihm zur Übersicht zu Gebote stehenden Sippen fand. Bezieht man in der Tat die vor Abschluß der Periode, in der die Krankheit manifest wird, verstorbenen Familienmitglieder mit ein, so ist das Zurückbleiben hinter den für einen dominanten Erbgang zu erwartenden 50% nicht erstaunlich. Andererseits sind die Eltern myotoniekranker Probanden oft selbst gesund, was gegen eine einfache Dominanz spricht. Maas vermutet ebenfalls eine einfache Dominanz mit Antizipation, und Penrose nimmt außer einfacher Dominanz noch modifizierende Einflüsse an. Ravin und Waring leiten aus eigenem Material dominanten Erbgang ab, kompliziert durch Antizipation und Potentiation. Henke und Seeger wiederum vermuten eine dominante Vererbung durch ein monohybrid mendelndes Gen. Vogt bezweifelt den dominanten Erbgang, da er oft Einzelsymptome fand. Er denkt an eine Gruppe gekoppelter Gene, während Kryschowa-Bajewskaja diese Genkoppelung ablehnt und eine Pleiotropie des verantwortlichen Gens vermuten. Diese Annahme eines pleiotropen Gens wird auch von Bielschowski, Maas und Ostertag geteilt.

Eine große Anzahl von Untersuchern befaßt sich mit der Frage der Geschlechtsgebundenheit der Vererbung. Jedoch scheint die vorliegende Kasuistik bisher kein eindeutiges Urteil hierüber zu erlauben. Immerhin überwiegen in den meisten der bisher zur Untersuchung gelangten Sippen die manifest erkrankten Männer zahlenmäßig über die Frauen. Curschmann errechnet ein Verhältnis von 5:1, Rohrer sogar von 53:1, während im Gegensatz dazu Fleischer bei seinen 38 Fällen 24 erkrankte Frauen gegenüber nur 14 erkrankten Männern findet. Katzenstein stellt fest, daß die Erkrankung bei seinem Krankengut bei Frauen ebenso manifest wird wie bei Männern, jedoch nur in der Nachkommenschaft der Männer auftritt, nicht in der der befallenen Frauen. Diese interessante Feststellung stellt einen Einzelfall in der bisher vorliegenden Literatur dar.

Therapie

In Anbetracht der mangelnden Kenntnisse über die Pathogenese der dystrophischen Myotonie müssen die Versuche zur Therapie naturgemäß im rein empirisch-symptomatischen Bereich bleiben. Ausgehend von den so oft bemerkten endokrinen Ausfällen hat man Hormontherapie versucht. Es wurden vorübergehend subjektive Besserungen mit Testosteron erzielt und Nebennierenrindenextrakte zur Therapie empfohlen (Hesser, Langworthy, Vest). Im Mittelpunkt der therapeutischen Versuche steht aber das Chinin, welches offenbar die myotonischen Phänomene vorübergehend zum Verschwinden bringt, die Muskelkraft jedoch nicht zu bessern vermag (D'Antona). Einen dem Chinin entgegengesetzten Einfluß übt das Prostigmin aus, welches die myotonischen Phänomene steigert (Kolb, Harvey, Whitehill). In diesem Zusammenhang ist die Mitteilung von Ravin von Interesse, der fand, daß bei Entnervung eines Muskels die erste Zuckung langsamer erschlaffte und die Kontraktion fort dauerte, daß sich die Ansprechbarkeit auf Acetylcholin steigerte, daß sich umgekehrt aber die Dauer der Kontraktion bei Zufuhr von Adrenalin, Kalzium und Chinin verminderte, alles Merkmale, die bei den dystrophischen Muskeln des Myotonikers ebenfalls auftreten. Interessanterweise zieht der Autor hieraus keinen Schluß auf die neurogene Genese der dystrophischen Myotonie. Andere Vorschläge zur Therapie gehen von der Annahme aus, daß die Ursache der myotonisch-dystrophischen Veränderung das mangelnde Vermögen des Organismus sei, Kreatin dem Muskelstoffwechsel nutzbar zu machen (Slauck), vielleicht in Kombination mit einer Störung der Sekretion der Geschlechtshormone. Aimé nahm an, eine Stoffwechselanomalie des Kreatins vergifte das Sarkoplasma. Ausgehend von vorübergehenden Erfolgen bei progressiver Muskeldystrophie, versuchte man eine intensive Glykokollmedikation, unter der nach anfänglichem Anstieg der Kreatinausscheidung ein späteres Absinken derselben einsetzen soll. Über Erfolge dieser Versuche ist bisher nichts eindeutig Positives bekannt.

Der Stammbaum

Bei der im folgenden beschriebenen Sippe von dystrophischen Myotonikern handelt es sich, soviel wir feststellen konnten, um eine autochthon schweizerische Familie. Wir konnten die Krankheit über fünf Generationen zurückverfolgen und zeigen, wie das Leiden durch die Heirat einer dystrophischen Myotonikerin einer myotonischen Sippe (Sippe R.) in die bis dahin in der Aszendenz myo-

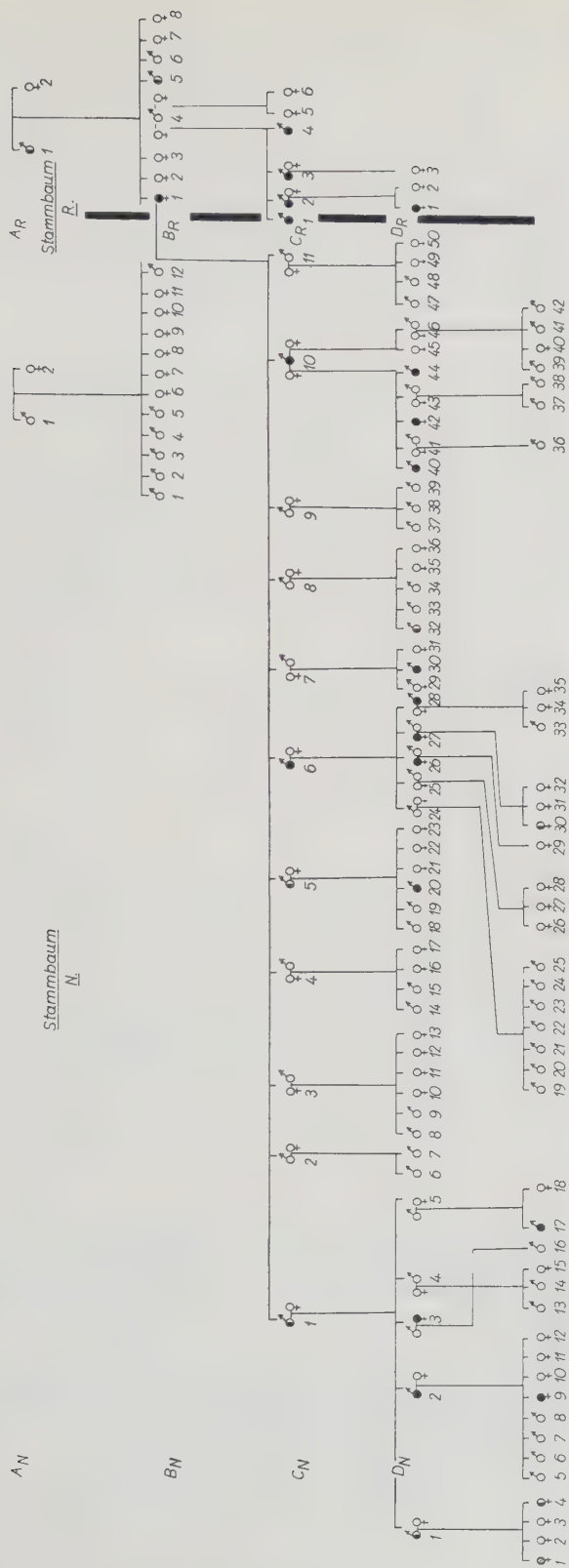
toniefreie Familie N. überpflanzt worden ist. Leider ist es in Anbetracht der psychischen Haltung verschiedener Mitglieder der genannten Familie nicht möglich gewesen, ausnahmslos jedes Mitglied des Stammbaumes einer Untersuchung zu unterziehen, so daß wir uns in einzelnen Fällen auf anamnestische Angaben der Verwandten stützen mußten. Andererseits müssen wir vermuten, daß sich unter den in unserem Stammbaum als gesund angeführten Mitgliedern der Familie N. Personen befinden, die subjektiv als gesund gelten und bei denen eventuell nur eine Spaltlampenuntersuchung die ersten Anzeichen einer myotonischen Katarakt ergeben würde. Diejenigen Mitglieder der genannten Sippe, die einer gründlichen Untersuchung zugänglich waren, wurden im Hinblick auf alle weiter oben erwähnten Symptome des polymorphen Krankheitsbildes der dystrophischen Myotonie hin untersucht. Wir haben jedoch in den unten wiedergegebenen Krankengeschichten nur das Material angegeben, welches uns für das Krankheitsbild der dystrophischen Myotonie von Gewicht erschien, und von der Wiedergabe von Tatsachen aus der persönlichen Anamnese der betreffenden Probanden abgesehen, die keinerlei Bedeutung für die spätere myotonische Dystrophie haben können.

Auf dem vorgelegten Stammbaum wurden die Mitglieder der Familien N. und R. innerhalb der einzelnen Generationen getrennt numeriert und mit dem Index N bzw. R versehen.

In der dem Stammbaum beigegebenen Tabelle haben wir überall dort die Namen und die Geburts- bzw. Sterbedaten angegeben, wo anamnestisch oder durch direkte Untersuchung wichtige pathologische Befunde erhoben werden konnten. Bei denjenigen Probanden, deren Untersuchungsprotokolle in die Arbeit aufgenommen wurden, finden sich die Geburtsdaten in den betreffenden Protokollen.

Die Sippe R.

- A — R 1 *Bartholomé R.* 1822—1900. War nach Angaben seiner Nachkommen im Gebrauch der Hände stark behindert. Wir müssen daher vermuten, daß die Erkrankung in der Familie R. erblich war. Seine Ehefrau
- A — R 2 *Johanna Elisabeth W.*, 1836—1869, gest. an Geburt, konnte anamnestisch nicht weiter erforscht werden. Es besteht kein Anhaltspunkt dafür, daß in ihrer Familie eine Heredopathie vorkam.
- B — R 1 *Rosa R.* 1860—1940. War Myotonikerin. Sie habe myotonische Symptome an den Händen gezeigt und sei einer Staroperation unterzogen worden. (Dr. K. in S.) Sie hatte Struma.
- B — R 2 *Emma R.* 1858—1920. Starb in der Heil- und Pflegeanstalt R. in S. Auf Grund einer persönlichen Mitteilung können wir folgenden Auszug aus der Krankengeschichte zitieren: «Frl. R. sei immer etwas ‚zurückgeblieben‘ gewesen. Habe seit ca. 1900 an besonders nachts auftretenden klonischen Zuckungen mit anhaltendem Schreien ge-



c) Gesunde Familienmitglieder, inkl. evtl. monosymptomatisch an Katarakt erkrankter, bei denen aber keine Spaltlampenuntersuchung vorgenommen wurde.

● Träglich kranke Familienmitglieder.

● Manifest kranke Familienmitglieder.

litten. Periodische Besserungen. Auch Zeiten ‚gemütlicher Verstim-
mung‘. Verfolgungsideen. Beim Eintritt marantisch. Beine stark
atrophisch bei allgemeinem Fettschwund. PaR r. neg., l. auslösbar,
Babinski r. und l. inkonstant. Diagnose: Dementia senilis praecox.»

- B — R 3 Nach familienanamnestischen Angaben gesund.
- B — R 4 War Polizist, konnte seinen Beruf bis zuletzt ausüben, gesund.
- B — R 5 Nach familienanamnestischen Angaben gesund.
- B — R 6 Nach familienanamnestischen Angaben gesund.
- B — R 7 Zwillig von B—R 8. Starb 11 Tage nach der Geburt.
- B — R 8 Zwillig von B—R 7. Starb 15 Tage nach der Geburt.
- C — R 1 *Walter R.* (Daten nicht erhältlich.) War nach Angaben der Familie
schwer myotonisch. Konnte die Hände nicht gebrauchen und fast
nicht sprechen. Starb an Pneumonie.
- C — R 2 *Florian R.* (Daten nicht erhältlich.) War ebenfalls schwer krank.
Konnte die Hände nicht benützen, war schwachsichtig, hatte eine
«schwere Zunge», starb an Grippe.
- C — R 3 *Theophil R.* schwer myotonisch, ausführliche Krankengeschichte
weiter unten.
- C — R 4 *Alois R.* schwer myotonisch, ausführliche Krankengeschichte weiter
unten.
- C — R 5 war nach Angaben der Familie gesund.
- C — R 6 war nach Angaben der Familie gesund.
- D — R 1 *Bertha R.* schwer myotonisch, ausführliche Krankengeschichte weiter
unten.
- D — R 2 war nach Angaben der Familie gesund.
- D — R 3 nicht auffindbar, verschollen.

Die Sippe N.

- B — N 12 *Alois N.* 1855—1934. War selbst frei von dystrophischer Myotonie
sowie von anderen Heredopathien, Stoffwechselerkrankungen. Die
Familie N. zeigt in der Aszendenz ebenfalls keinerlei Belastung mit
Heredopathie. Die 11 Geschwister von Alois N. zeigen auch in der
Deszendenz keine dystrophische Myotonie.
- C — N 1 *Gustav N.* 1881—1950. Kann nicht mit Sicherheit als dystrophischer
Myotoniker bezeichnet werden. Nach Angaben der Verwandten soll
er eine auffallende Schwäche in den Händen gezeigt haben. Er mußte
sich einer Staroperation unterziehen.
- C — N 2 zeigt keine Symptome dystrophischer Myotonie. Eine Spaltlampen-
untersuchung wurde nicht vorgenommen.
- C — N 3 id.
- C — N 4 id.
- C — N 5 *Ivo N.* 1881. Zeigt keine muskulären Symptome dystrophischer
Myotonie. Augenuntersuchung vom 19. September 1935: Befund
Dr. S. in S.: R 5/4+1.0 Di O, L 5/4+1.0 Di O. Beidseits punktförmige
Trübungen der Linsenrinde. In vorderer und hinterer Rinde Farb-
kristalle.
- C — N 6 *Alois N.* Myotoniker. Ausführliche Krankengeschichte weiter unten.
- C — N 7 zeigt keine Symptome dystrophischer Myotonie. Eine Spaltlampen-
untersuchung wurde nicht vorgenommen.
- C — N 8 id.
- C — N 9 id.

- C — N 10 *Theophil N.* Myotoniker. Ausführliche Krankengeschichte weiter unten.
- C — N 11 zeigt keine Symptome dystrophischer Myotonie. Eine Spaltlampenuntersuchung wurde nicht vorgenommen.
- D — N 1 *Gustav N.* Myotoniker. Konnte nicht untersucht werden, wurde im September 1950 einer klinischen Untersuchung unterzogen, wobei schwere Myotonie festgestellt wurde. (Dr. S. in M.)
- D — N 2 *Werner N.* Myotoniker. Krankengeschichte weiter unten.
- D — N 3 *Lina N.* id.
- D — N 4 zeigt keine Symptome dystrophischer Myotonie. Eine Spaltlampenuntersuchung wurde nicht vorgenommen.
- D — N 5 *Klara N.* Gest. 1935. Eine etwa 1930 vorgenommene Augenuntersuchung ergab keine myotonische Katarakt. Eine Base (D—N 26) gibt an, daß Klara N. Schwäche und Öffnungsschwierigkeiten der Hände gezeigt habe.
- D — N 6 zeigt keine Symptome dystrophischer Myotonie. (Keine Spaltlampenuntersuchung.)
- D — N 7 id.
- D — N 8 id.
- D — N 9 id.
- D — N 10 id.
- D — N 11 id.
- D — N 12 id.
- D — N 13 id.
- D — N 14 id.
- D — N 15 id.
- D — N 16 id.
- D — N 17 id.
- D — N 18 id.
- D — N 19 id.
- D — N 20 *Ivo N.* 1926—1948. War myotonisch. Konnte die Hände nicht benutzen und hatte eine verwaschene Sprache. Ertrunken.
- D — N 21 zeigt keine Symptome dystrophischer Myotonie. (Keine Spaltlampenuntersuchung.)
- D — N 22 id.
- D — N 23 id.
- D — N 24 id.
- D — N 25 id.
- D — N 26 *Alice N.* Myotonikerin. Ausführliche Krankengeschichte weiter unten.
- D — N 27 *Hedwig N.* id.
- D — N 28 *Willy N.* id.
- D — N 29 zeigt keine Symptome dystrophischer Myotonie. (Keine Spaltlampenuntersuchung.)
- D — N 30 War der Untersuchung nicht zugänglich. Soll jedoch nach Angaben der Verwandten dieselbe verwaschene und näselnde Sprache haben wie die übrigen Myotoniker der Sippe. Soll auch Schwierigkeiten beim schnellen Öffnen der Hände haben.
- D — N 31 zeigt keine Symptome dystrophischer Myotonie.

- D — N 32 *Urs N.* War der Untersuchung nicht zugänglich. Er habe eine Poliomyelitis durchgemacht, sei sehr schwächlich, habe eine «schwere Zunge».
- D — N 33 zeigt keine Symptome dystrophischer Myotonie. (Keine Spaltlampenuntersuchung.)
- D — N 34 id.
- D — N 35 id.
- D — N 36 id.
- D — N 37 id.
- D — N 38 id.
- D — N 39 id.
- D — N 40 *Theophil N.* Myotoniker. Ausführliche Krankengeschichte weiter unten.
- D — N 41 zeigt keine Symptome dystrophischer Myotonie.
- D — N 42 *Annarösli N.* Myotonikerin. Ausführliche Krankengeschichte weiter unten.
- D — N 43 *Babette N.* zeigt keine Symptome von dystrophischer Myotonie. Sie habe als Kind «epileptiforme Anfälle» gehabt. (Keine Spaltlampenuntersuchung.)
- D — N 44 *Arthur N.* 1922—1950. War Myotoniker. Hatte Atrophie der Handmuskulatur und sei seit seinem 16. Jahr durch myotonen Faustschluß behindert gewesen. Hatte verwaschene näselnde Sprache und Schluckbeschwerden.
- D — N 45 zeigt keine Symptome dystrophischer Myotonie.
- D — N 46 *Marie N.* Geb. 1914. Zeigt keine Myotonie oder Dystrophie der Muskulatur. Sie leide immer unter Rückenschmerzen und habe immer kalte Füße. Seit einem Jahr oft Stechen im r. Fuß. Der Fuß werde weiß, eiskalt und schwellen bis über den Knöchel stark an. Der Zustand vergehe jedoch schnell wieder. An der r. Hand Gefühl der «Spannung» in der Thenarmuskulatur. (Keine Spaltlampenuntersuchung.)
- D — N 47 zeigt keine Symptome dystrophischer Myotonie. (Keine Spaltlampenuntersuchung.)
- D — N 48 id.
- D — N 49 id.
- D — N 50 id.
- E — N 1 *Walpurga N.* Myotonikerin. Ausführliche Krankengeschichte weiter unten.
- E — N 2 zeigt keine Symptome dystrophischer Myotonie. (Keine Spaltlampenuntersuchung.)
- E — N 3 id.
- E — N 4 *Klara N.*, gest., hatte nach Angaben der Tante (D—N 26) myotonische Symptome an den Händen.
- E — N 5 zeigt keine Symptome dystrophischer Myotonie. (Keine Spaltlampenuntersuchung.)
- E — N 6 id.
- E — N 7 id.
- E — N 8 id.
- E — N 9 *Greti N.* Myotonikerin. Ausführliche Krankengeschichte weiter unten.
- E — N 10 zeigt keine Symptome dystrophischer Myotonie. (Keine Spaltlampenuntersuchung.)

- E — N 11 id.
- E — N 12 id.
- E — N 13 id.
- E — N 14 id.
- E — N 15 id.
- E — N 16 id.
- E — N 17 *Fritz A.* Geb. 1931. Zeige myotonischen Faustschluß. Er habe eine stolpernde und verwaschene Sprache. Wurde bei der Aushebung zurückgewiesen. War der Untersuchung nicht zugänglich.
- E — N 18 zeigt keine Symptome dystrophischer Myotonie. (Keine Spaltlampenuntersuchung.)
- E — N 19 id. (Wolfsrachen.)
- E — N 20 id.
- E — N 21 id.
- E — N 22 id.
- E — N 23 id.
- E — N 24 id.
- E — N 25 id.
- E — N 26 id.
- E — N 27 id.
- E — N 28 id.
- E — N 29 id.
- E — N 30 *Stefanie S.* Geb. 1938. Adenoider Habitus, der manchmal an eine mimikarme beginnende Facies myotonica erinnert. Mund wird habituell offen gehalten. Keine objektiven Symptome für Myotonie. Klagt über «Ungeschicklichkeit» der rechten Hand. Habe sehr häufig migräneartige Kopfschmerzen.
- E — N 31 *Marie S.* Keine objektiven Symptome dystrophischer Myotonie. Trichterbrust, kongenitales Herzklappenvitium. Sehr häufig Kopfschmerzen. (Kongenitale Vitien in Familie des Vaters erblich.)
- E — N 32 zeigt keine Symptome dystrophischer Myotonie.
- E — N 33 Zwilling von E—N 34. Totgeburt.
- E — N 34 Zwilling von E—N 33. Totgeburt.
- E — N 35 Totgeburt.
- E — N 36 zeigt keine Symptome dystrophischer Myotonie.
- E — N 37 *Jörg A.* Geb. 1947. Ptosis congenita beidseits.
- E — N 38 *Theodor A.* Geb. 1949. Ptosis congenita links.
- E — N 39 zeigt keine Symptome dystrophischer Myotonie.
- E — N 40 id.
- E — N 41 *Peter G.* Geb. 1943. Zeigt keine objektiven Symptome dystrophischer Myotonie. Asthenisch, schwächlich. Runder Rücken. Ausgeglichen durch starke Lendenlordose. Flacher Thorax, etwas Trichterbrust. Abdomen im Stand handbreit über Thoraxniveau. Sprachschwierigkeiten, die Sprache ist langsam und etwas stolpernd. Er gleiche seinem verstorbenen Onkel (D—N 44, Myotoniker) sehr.
- E — N 42 zeigt keine Symptome dystrophischer Myotonie. Habituelle Kopfschmerzen.

Krankengeschichten

Theophil R. Stammbaum-Nr. C—R 3, geb. 20. Juni 1892 in O.

Anamnese: Kinderkrankheiten, Diphtherie, 1918 Grippe, 1932 Pneumonie. Verlor Endphalanx des rechten Zeigefingers 1918 durch Unfall. Patient war Schlosserlehrling, beendete aber die Lehrzeit nicht, da «körperlich nicht genügend leistungsfähig» mit besonderer Schwäche in den Händen. War dann eine Zeitlang Hilfsarbeiter in einer Maschinenfabrik, dann landwirtschaftlicher Arbeiter. Seit fast drei Jahren in Anstaltspflege. Der Proband war verheiratet. Seine Frau starb an der Geburt eines Kindes. Das Kind, jetzt 29jährig, Dienstmädchen (D—R 3), ist ohne Kontakt mit dem Vater, der seinen Aufenthalt nicht kennt, angeblich gesund. Der Proband besuchte 8 Jahre lang die Primarschule, 1 Jahr die Bezirksschule. Er sei ganz gut mitgekommen, sei auch im Turnunterricht gut gewesen. Wurde jedoch schon beim Militärdienst zurückgewiesen, da körperlich nicht genügend leistungsfähig. Mit etwa 25 Jahren sei ihm selbst zunehmende Schwäche in den Händen aufgefallen. Vor allem habe er die Hände «nur langsam öffnen können».

Allgemeiner Eindruck: Proband sieht älter aus, als seinen Jahren entspricht. EZ mittel, AZ schlecht, geht sehr stark gebückt, mit extrem starker Kyphose der Brustwirbelsäule. Keine Lendenlordose. Hautfarbe weiß, Turgor stark herabgesetzt. Die trockene, atrophische Haut kann im Bereich des Abdomens und der Extremitäten in Falten abgehoben werden.

Der Proband macht zunächst einen stumpfen Eindruck, der jedoch bald einer pflügigen, bauernschlaun Art weicht. Er ist in seinen Reaktionen langsam, jedoch gut orientiert. Das Gedächtnis ist gut.

Kopf: Der Schädel hat Birnenform. Die Schädelkalotte ist sehr hoch, gewölbt, erweckt den Eindruck eines Hydrocephalus. Prominenz der Tubera frontalia. Die Stirn ist hoch. Die Gesichtsmuskulatur ist überall atrophisch, die Nasolabialfalten tief. Die Mimik ist sehr stark vermindert, es besteht ausgeprägte Facies myotonica. Schläfen tief eingesunken. Starke Atrophie der Mm. temporalis, masseter, orbicularis oris, orbicularis oculi. Das Kinn ist rund, prognath, die Lippen sind dünn, rüsselartig vorgestülpt, die Unterlippe hängt herab. Der Mund wird habituell offen gehalten. Die Zähne sind sehr stark defekt. In Ober- und Unterkiefer nur einige abgebrochene und verfärbte Stümpfe. Es besteht Spitzbiß, fraglicher Morsus apertus. Schon mit 20 Jahren seien die Zähne stark defekt gewesen und abgebrochen. Die Zunge ist dick, Lingua scrotalis. Wenn weit herausgestreckt, zeigt sie fibrilläre Zuckungen. Der harte Gaumen ist sehr hoch, der weiche Gaumen etwas dünn, atrophisch, die Uvula leicht atrophisch. Die Sprache ist klossig, verwaschen und näselnd. Rhinolalia aperta. Die Zunge wird nur langsam hin und her bewegt. Matte Glatze. Der Haarausfall habe sehr früh eingesetzt. Proband sei schon mit 25 Jahren vollkommen kahl gewesen. Der Haarausfall habe an der Stirn begonnen. Er läßt sich einmal pro Woche rasieren. Die Bulbi liegen tief in den Augenhöhlen. Es besteht sehr starke Ptosis beidseits. Der Patient muß die Augenlider mit den Fingern heben, um geradeaus sehen zu können. Blepharitis squamosa.

Augenbefund: Skleren gelblich, Conjunctiva reizlos, Pupillenweite 2, Pupillen isocor, hellgraue Irides. Beidseits einzelne punktförmige Trübungen der Linsen. *Spaltlampe:* Beidseits subkapsuläre Trübungen, Abspaltstreifen deutlich. Beidseits sind in der Rinde spärliche rot-grüne Glitzerpunkte vorhanden. Die Veränderungen sind l. stärker als r. Es besteht leichter Endstellnystagmus beim Blick nach links. Proband sehe seit 6—7 Jahren schlechter. Bulbusbewegungen o. B. Die Pupillen reagieren verzögert auf Licht, stark verzögert auf Konvergenz. Kornealreflex beidseits herabgesetzt, links sehr stark herabgesetzt.

Kopf: Beidseits positiver Chvostek, l. stärker als r. Masseterreflex stark herabgesetzt. Patient klagt über Verlust des Geruchssinnes. Kopfnerven sonst o. B.

Thorax: Es besteht geringgradige Atrophie der Mm. pectorales. Bei Perkussion sind ideomuskuläre Wülste auslösbar. Links sind Harp-string-Constrictions bei Perkussion nahe dem lateralen Ansatz des Muskels auslösbar.

Extremitäten: Die Muskulatur der oberen Extremitäten ist atrophisch, und zwar proximal und distal. Umfang des Oberarms:

links gestreckt	20 cm,	gebeugt	21 cm	größte Zirkumferenz
rechts gestreckt	22 cm,	gebeugt	24 cm	größte Zirkumferenz

Die Grobe Kraft der Arme und die Pro-Supinationsfähigkeit sind merkwürdig wenig verringert. Die kleinen Handmuskeln sind sehr stark atrophisch, die Intermetakarpalräume deutlich sichtbar. Die Thenarmuskulatur ist ganz besonders stark atrophisch. Die Hände werden in Krallenstellung gehalten. Die Grobe Kraft ist extrem vermindert. *Dynamometrie:* r. und l. = 0. Es besteht Klinodaktylie. Es besteht kein ausgesprochen myotonischer Faustschluß.

Die Hände können in relativ rascher Folge geöffnet und geschlossen werden. An der linken Hand wird die Öffnung nach mehreren Versuchen etwas langsamer durchgeführt. Früher sollen angeblich Öffnungsschwierigkeiten bestanden haben.

Am Biceps sowie bei Perkussion des medialen Tricepskopfes sind beidseits myotonische Wülste durch Perkussion erzeugbar, die sehr lange bestehenbleiben, ebenso am linken M. supinator. Elektrostatus: Am Biceps ist beidseits die faradische Reizbarkeit stark erhöht (niedrige Reizschwelle). Bei faradischer Reizung am medialen Bicepsrand treten eigenartige *rhythmische klonische Zuckungen auf, gefolgt von Muskelwogen und längere Zeit andauernden fibrillären Zuckungen*, rechts stärker als links. Dieses neuartige Phänomen ist nur bei Reizung am medialen Bicepsrand in der Mitte des Oberarmes auslösbar.

Galvanische Reizung rechts:	KSZ 5,5	MA	ASZ 9	MA
links	KSZ 5	MA	ASZ 6	MA

Am Thenar kann ohne Schmerzüßerung des Patienten keinerlei Reaktion erzielt werden, ebensowenig an den Mm. interossei. Am atrophischen Hypothenar sind ebenfalls keine Reaktionen zu erzielen.

An der unteren Extremität ist der Quadriceps femoris beidseits etwas atrophisch. Bei Perkussion sind myotonische Wülste erzeugbar, rechts mit fibrillären Nachzuckungen. Es besteht deutliches Genu recurvatum. Keine besonderen Fußanomalien.

Die Grobe Kraft bei Beugung der Hüfte ist herabgesetzt, rechts stärker als links. Die Glutäalmuskulatur ist atrophisch. Muskelwogen beim Spreizversuch.

Die Sehnenperiostreflexe an den oberen Extremitäten sind stark herabgesetzt bis unsicher. Reflexe an den unteren Extremitäten auslösbar, herabgesetzt. Hautreflexe lebhaft. Der Gang ist leicht ataktisch. Es besteht ein geringgradiger positiver Romberg. (Diese Phänomene sind eventuell auf Schwäche der Muskulatur zurückzuführen.)

Sonstige Befunde: Der Penis ist klein, die Hoden weich, bohngroß. Die Genitalbehaarung ist schwach, vom männlichen Typus. Braune seborrhoische Schuppen am Abdomen und um Damm und Anus. Blutdruck 120/70. Mm. sternocleidomastoidei federhalterdick. Zeichen vegetativer Dystonie: Ausgesprochene Akrozyanose der Finger. Der Proband hat immer Kältegefühl in Fingern und Zehen. Er neigt zu Schweißausbruch. Die Hauttemperatur ist herabgesetzt. Übermäßige Salivation. Ständige Epiphora.

Es lebte einmal eine alte Königin,
 Der war der Mann schon lang
 gestorben und sie wollte nicht
 lochter & der Zeit kann wo
 die Töchter verheiratet & alle

Schriftprobe Theophil R. (C—R 3)

Schreibzeit 12 Minuten

Alois R. Stammbaum-Nr. C—R 4, geb. 10. Juni 1901 in S.

Anamnese: Über Kinderkrankheiten ist nichts bekannt. Mit 21 Jahren Peritonitis (?). Mit 30 Jahren Schädelbruch. Vom Militärdienst wurde der Proband zurückgestellt und vollkommen befreit, da «nicht genügend leistungsfähig». Der Proband besuchte 8 Jahre die Primar- und 1 Jahr die Bezirksschule. Er kam in der Schule gut mit, war auch ein mittelmäßiger Turner, habe jedoch Schwierigkeiten gehabt, beim Abspringen von den Turngeräten die rechte Hand schnell zu öffnen. Die linke Hand sei immer gut beweglich gewesen. Die myotonischen Bewegungsstörungen der Hände seien ihm zwischen dem 23. und 27. Lebensjahr bewußt geworden. Er könne nicht mehr genau angeben wann. Der Proband machte erst eine Lehre als Maurer durch. Er konnte dann die Ziegelsteine nicht mehr halten, arbeitete dann als ungelernter Arbeiter in einer Schuhfabrik, schließlich als landwirtschaftlicher Hilfsarbeiter. Seit etwa 3 Jahren in Anstaltspflege. Jetzt kann er noch kleine Verrichtungen in der Küche ausführen.

Allgemeiner Eindruck: Asthenischer Habitus, EZ und AZ mittel. Schwache Lendenlordose. Hautfarbe blaß, Turgor etwas herabgesetzt, die Haut ist trocken und etwas atrophisch. Beim Gehen wird der Kopf immer geradeaus gehalten, der Proband trägt den Körper sehr steif, die Gesten und Mitbewegungen sind spärlich. Zusammen mit der herabgesetzten Mimik kommt der Eindruck eines «gravitatischen Schreitens» zustande. Der Proband ist in seinen Reaktionen verlangsamt, jedoch gut orientiert. Das Gedächtnis ist gut. Der Proband macht zunächst einen etwas negativistischen Eindruck, der sich jedoch im Gespräch verliert. Auffallende Bewegungsarmut und Langsamkeit der Bewegungen. Die Diadochokinese ist herabgesetzt.

Kopf: Der Schädel hat Birnenform, die Schädelkalotte ist wie bei seinem Bruder Theophil sehr hoch, gewölbt, hydrocephal. Die Stirn ist hoch. Die Gesichts-

muskulatur ist überall atrophisch. Es besteht Facies myotonica. Schläfen und Wangen eingesunken. Atrophie der Mm. temporalis, masseter orbicularis oris, orbicularis oculi, das Kinn ist rund. Spitzbiß. Die Unterlippe ist dünn und wird sehr weit vorgeschoben. Mund steht habituell offen. Zähne stark defekt, schon früh abgebrochen, dann zum Teil ausgefallen. Lingua scrotalis. Der harte Gaumen ist sehr hoch. Der weiche Gaumen etwas dünn, die Uvula nicht atrophisch, die Zunge wird nur langsam hin und her bewegt. Bei Perkussion entstehen ideomuskuläre Wülste gefolgt von fibrillären Zuckungen. Rhinolalia aperta und klossige, verwaschene Sprache. Matte Glatze. Der Haarausfall begann früh in den Zwanzigern. Er habe an den Stirn begonnen. Der Proband läßt sich einmal pro Woche rasieren. Es besteht leichte Ptosis beidseits. Die Bulbi liegen tief in den Augenhöhlen. Der Proband sieht seit 7 Jahren zunehmend schlecht. Pupillenweite 2. Die Pupillen reagieren auf Licht und Konvergenz, isocor. Irides graugrünlich. Bulbusbewegungen o. B. Rechts und links bei Durchleuchtung reichlich Punkt- und Keiltrübungen. *Spaltlampe*: beidseits zahlreiche Punkttrübungen der Rinde vorn und hinten. Wasserspalten. In beiden Linsen sind in der Rinde rot-grün glitzernde Kristalle eingelagert. Beidseits positiver Chvostek niedrigen Grades. Das Geruchsvermögen ist sehr stark vermindert. Innenohrschwerhörigkeit beidseits. Kopfnerven sonst o. B. Masseterreflex negativ.

Hals: Das Platysma ist etwas atrophisch, die Mm. sternocleidomastoidei federhalterdick.

Extremitäten: Die Muskulatur der oberen Extremitäten ist atrophisch. Umfang des Oberarms gestreckt l. 20 cm, gebeugt 21 cm, r. 20 cm, 21 cm. Die Mm. deltoidei sind etwas atrophisch. Deltoidei, Mm. bicipites zeigen fibrilläre Zuckungen. Die kleinen Handmuskeln sind atrophisch bei deutlichen Intermetakarpalräumen. Die Grobe Kraft der Hände extrem vermindert. *Dynamometrie*: r. und l. = 0. Es besteht kein ausgesprochen myotonischer Faustschluß. Früher sollen Öffnungsschwierigkeiten bestanden haben. Klinodaktylie. An der unteren Extremität keine besonderen dystrophischen Erscheinungen. Leichtes Genu recurvatum. Am Biceps, Triceps sowie am rechten M. fibularis sind myotonische Wülste durch direkte Reizung auslösbar. Die Grobe Kraft bei der Beugung der Hüfte ist beidseits etwas herabgesetzt. Reflexe an den oberen Extremitäten sehr unsicher. Der Patellarsehnenreflex beidseits schwach. Rechts schneller und heftiger Fluchtreflex bei Reizung der Planta pedis. Hautreflexe o. B. Kein Romberg, keine Ataxie. Stumpfspitz wird unsicher unterschieden, und zwar überall (?). Elektrostatus: Am Biceps beidseits niedrige Reizschwelle für faradische Reize. Wie bei Theophil R. treten bei Reizung am medialen Bicepsrand r. rhythmische klonische Zuckungen auf gefolgt von Muskelwogen.

Galvanische Reizung rechts: KSZ 5,2 MA ASZ 8 MA
links: KSZ 5 MA ASZ 5,5 MA

Zeichen vegetativer Dystonie: Epiphora. Akrozyanose. Der Proband habe auch in größter Hitze ein unangenehmes Kältegefühl in Händen und Füßen. Er schwitzt sehr stark, hat aber eine sehr kühle Haut. Er leidet unter habituellem Kopfschmerz, hat manchmal sehr heftige Migräneanfälle, ist dann so abwesend, daß er nicht das Medikament schluckt, sondern es bewegungslos im Mund behält, bzw. ein ihm gereichtes Glas Wasser in der Hand hält, ohne es zum Munde zu führen und das Medikament hinunterzuspülen. Sonstige Befunde: Der Penis ist klein, die Hoden kleinbohngroß. Genitalbehaarung schwach vom männlichen Typus. Blutdruck 110/70. Myodegeneratio cordis. Der Proband leidet unter Anfällen von sehr hartnäckigem Singultus.

Es besteht einmalige, wenn auch
 oft wiederholte, anfangs geduldige,
 dann aber heftige, dann wieder
 abgebrochene, aber doch
 wiederholte, anfangs geduldige,
 dann aber heftige, dann wieder
 abgebrochene, aber doch

Schriftprobe Alois R. (C—R 4)

Schreibzeit 8 Minuten

Berta R. Stammbaum-Nr. D—R 1, geb. 27. Januar 1915 in S.

Anamnese: Pleuritis mit 20 Jahren. Kongenitales Mitralvitium, Myodegeneratio cordis. Lunge perkutorisch und auskultatorisch o. B. Eine Durchleuchtung konnte nicht vorgenommen werden. Menarche mit 19 Jahren. Periode sehr schwach alle acht Wochen, manchmal ausbleibend. Gynäkologisch konnte nicht untersucht werden. Die Probandin besuchte die Hilfsschule in K. Sie hat keine Berufsausbildung. Beginn des Leidens mit etwa 20 Jahren. In Anstaltspflege.

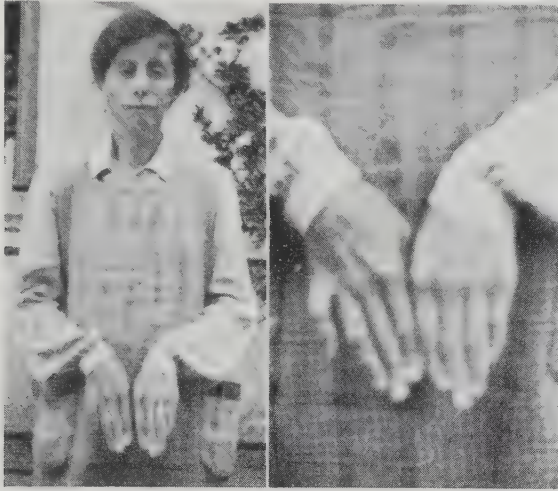
Allgemeiner Eindruck: Die Probandin sieht aus wie etwa 25jährig, asthenisch. Sie macht einen debilen Eindruck, ist in ihren Reaktionen stark verlangsamt. Die Hautfarbe ist blaß.

Kopf: Die Stirn ist hoch, die Haare braun, etwas dünn. Mm. temporalis und masseter atrophisch. Es besteht ausgesprochenes myotonisches Maskengesicht mit tiefen Nasolabialfalten und stark verminderter Mimik. Ptosis beidseits. Prognathie. Zähne im Ober- und Unterkiefer fehlen. Sie seien sehr früh abgebrochen. Augenbefund: r. unkor. 0,4, kor. mit — 1,0 S = 0,5, l. unkor. — 0,3, kor. mit — 1,0 S = 0,4. Die Augen seien sehr früh, schon im Schulalter schlecht gewesen. In Rückenlage hat die Probandin Doppelbilder. Irisfarbe braun. Lichtreaktion l. verlangsamt, sonst o. B. Bei Durchleuchtung l. stärkere Linsentrübung als r., radiäre Trübungskeile. **Spallampe:** beidseits hintere subkapsuläre Schalentrüben, Kernsklerose, in der Rinde Koronar- und Keiltrüben. Beidseits sind in der Rinde grüne und rote Farbkristalle eingelagert. Fundus o. B. Bulbostonus vermindert. Der Gaumen ist hoch bei Atrophie des weichen Gaumens. Verwaschene, näselnde Sprache. Kopfnerven bei grober Prüfung o. B. **Hals:** Platysma und Mm. sternocleidomastoidei atrophisch. Mandarinengroße Struma.

Thorax: Der Brustkorb ist schmal, die Mammæ aplastisch.

Extremitäten: Mm. deltoideus, biceps, supinator, fibularis quadriceps femoris atrophisch. Oberarmumfang l. gestreckt 19, gebeugt 20 cm, r. gestreckt 20, gebeugt 21,5 cm. **Dynamometrie:** r. und l. = 0. Supination aus extremer Pronation fast kraftlos. Die kleinen Handmuskeln sind sehr stark atrophisch. Es bestehen myotonische Öffnungsschwierigkeiten beider Hände, rechts stärker als links. Die aktive Myotonie der Hände ist in der Kälte wesentlich stärker als in der Wärme. Passive Myotonie bei direkter Perkussion: an den Mm. biceps, quadriceps femoris beidseits, pectoralis und supinator r. sind ideomuskuläre Wülste auslösbar. Am linken M. pectoralis sind manchmal Harp-strings-Contractions auslösbar. Patellarsehnenreflex l. schwach, r. fraglich. Alle Sehnenperiostreflexe an der oberen Extremität fehlen. Hautreflexe o. B. Fingerversuch l. sehr unsicher.

Sonstige Befunde: Starke Akrozyanose der Hände. Klinodaktylie. Blutdruck 110/60, Pulsfrequenz 76. Sehr starker Dermographismus. Sehr geringe Achsel- und Schambehaarung. Seborrhoische Schuppen auf der Haut des Abdomens. Genu recurvatum. Romberg schwach positiv.



Berta R. (D—R 1)

Alois N. Stammbaum-Nr. C—N 6, geb. 30. August 1883 in W.

Der Proband hat keine Krankheitseinsicht. Er ist mürrisch, unzugänglich, ein Querulant, «die Ärzte haben ihn ruiniert». Er machte keinen Militärdienst wegen Krankheit. Er leide ständig unter Bronchitiden, sei auch magenleidend. Er leugnet myotonische Symptome und weigert sich, sich untersuchen zu lassen. Hat aber deutliche Schwierigkeiten bei der raschen Öffnung der r. Hand. War zuerst Handelsreisender, konnte dann aber wegen Augenbeschwerden nicht mehr reisen und machte ein Lebensmittelgeschäft auf. Beginn der Augenbeschwerden vor etwa 20 Jahren. 1937 Staroperation (Dr. F. in H.). Der Proband ist ein großer, kräftiger Mann in gutem EZ und AZ. Die Mm. temporales sind atrophisch, die Nasolabialfalten tief, die Mimik vermindert. Haarverlust begann mit etwa 22 Jahren, war vollständig mit 25. Zahnverlust sehr früh. Sprache klossig verwaschen.

Theophil N. Stammbaum-Nr. C—N 10, geb. 6. November 1894 in W.

Anamnese: Der Proband habe immer unter Bronchitis gelitten, Pneumonie und Pleuritis 1946. Herzbeschwerden. Er habe eine Lähmung der r. Herzklappe (?). Der Proband besuchte die Schule 8 Jahre lang, er sei ein guter Turner gewesen, machte 1914—1918 bei der Grenzbesetzung Dienst. Er ist pensionierter Werkstattarbeiter der SBB. Erst mit 40 Jahren fiel ihm auf, daß er den Hammer nicht mehr halten konnte. Er beklagt sich über allgemeine Körperschwäche, wog früher 85 kg, jetzt etwa 55 kg (Größe 165 cm).

Kopf: Schon mit 30 Jahren Glatze. Proband rasiert sich einmal pro Woche. Ausgebildete Facies myotonica bei starker Atrophie der Mm. temporalis und masseter. Mimik stark reduziert. Rundes großes Kinn, Zähne unten sanierungsbedürftig, oben Prothese. Die Zähne seien früh defekt geworden. Zunge atrophisch mit tiefen



Theophil N. (C—N 10)

Rillen. Hoher Gaumen, Atrophie des weichen Gaumens, Atrophie der Uvula. Sprache verwaschen. Der Proband kann den Mund nur sehr schwer öffnen, besonders am Morgen und in der Kälte. Er hat sehr starke Schluckbeschwerden, starke Schwierigkeiten beim Essen. Er beklagt sich über Verlust des Geruchssinnes, er sieht schlecht.

Myotonie: Außer den myotonischen Eßbeschwerden und Sprachschwierigkeiten besteht sehr starke aktive Myotonie der l. Hand. An der r. Hand Dystrophie der kleinen Handmuskeln. *Dynamometrie:* r. 0, l. 6. Die Myotonie ist in der Kälte stark aggraviert. Passive Myotonie bei Perkussion: myotonische Muskelwülste an den Mm. biceps, supinator und pectoralis r. und l. erzeugbar. Fibrilläre Zuckungen der Zunge. Die Grobe Kraft der Extremitäten ist herabgesetzt, die Mm. biceps und deltoides atrophisch, außerdem ist das Platysma dünn, der M. sternocleidomastoideus bleistift dick.

Sonstige Befunde: Der Patient ist asthenisch, flacher Thorax, Trichterbrust leichten Grades, starke Venenzeichnung des Thorax, Exsiccose und

Atrophie der Haut. Seborrhoe. Der Proband leidet unter Migräne, er hat am Morgen ganz weiße und kalte Finger. Blutdruck 100/80, Pulsfrequenz 128. Hoden weich, haselnußgroß. Plattfüße. Der Proband ist durch seine Myotonie so behindert, daß er seine Kleider nicht selbst zuknöpfen oder Schuhschleifen binden kann.

Wan Koen juf van Tongue
mein arm ist.

Schriftprobe Theophil N. (C—N 10)

Werner N. Stammbaum-Nr. D—N 2, geb. Mai 1904 in W.

Anamnese: Keine wesentlichen früheren Erkrankungen. Der Proband besuchte 6 Jahre lang die Primarschule. Er wurde dem Hilfsdienst zugeteilt und später endgültig vom Militärdienst befreit. Eine regelrechte Berufsausbildung machte er nicht durch, beschäftigte sich als ungelernter Arbeiter, später als Hausierer. Schon mit 20 Jahren hatte er starke Schwierigkeiten beim Öffnen der linken Hand, so daß er in allen Verrichtungen stark behindert war. Später traten ähnliche Beschwerden auch an der rechten Hand auf. Auch heute noch ist die linke Hand stärker myotonisch als die rechte. Proband ist jedoch Rechtshänder. Der Proband ist groß, erscheint kräftig. Psyche und Sensorium zeigen keine Besonderheiten.

Kopf: Glatze, die relativ früh an der Stirn begann, jedoch erst mit etwa 35 Jahren vollständig war. Der Proband rasiert sich 1—2mal pro Woche. Ausgebildete Facies

myotonica mit starker Atrophie der Mm. temporales. Tiefe Nasolabialfalten. Sehr geringe Mimik. Rundes großes Kinn. Bei geschlossenem Mund steht die untere Zahnreihe etwa $\frac{1}{2}$ cm vor der oberen Zahnreihe. Zähne schadhaft. Der harte Gaumen etwas zu hoch. Chvostek beidseits positiv.

Myotonie: Es besteht aktive Myotonie beider Hände. Bei der *Dynamometrie* (r. 20, l. 8 kg) kann links erst nach 72 Sekunden die Hand geöffnet und das Dynamometer losgelassen werden. Dabei wird zuerst der Zeigefinger geöffnet. Dann folgt das Abrollen des 3., 4. und 5. Fingers. Der Proband klagt über Schwäche in den Beinen. Die Glutäalmuskulatur scheint leicht atrophisch. Sonst keine objektiven Befunde an den unteren Extremitäten.

Sonstige Befunde: Mäßig starke rechtskonvexe Skoliose, Trichterbrust. Das Abdomen ist meteoristisch aufgetrieben. Blutdruck 120/60, Pulsfrequenz 68, irregularis et inaequalis. Die Hoden sind weich, haselnußgroß.

Augenbefund: Abnahme der Sehschärfe seit Mitte der Dreißigerjahre. Das linke Auge ist aphakisch, 1937 operiert, Korr. S = 5/5. Rechts: Cataracta matura. Die Rinde ist bis in die vordersten Schichten getrübt und mit zahlreichen roten und grünen Kristallplättchen durchsetzt.

Lina N. Stammbaum-Nr. D—N 3, geb. 24. August 1909 in W.

Anamnese: Keine schweren Erkrankungen. Die Probandin besuchte 6 Jahre die Normal-, 2 Jahre die Bezirksschule. Sie sei eine gute Turnerin gewesen. Später machte sie eine Lehre als Uhrenarbeiterin durch. Mit 26 Jahren Schwangerschaft mit Sectio. Während der Schwangerschaft habe sie zuerst die Schwäche in den Händen und die Öffnungsschwierigkeiten bemerkt. Die Probandin kann heute noch ihre Arbeiten im Haushalt verrichten. Größe 155 cm, Gewicht 56 kg. Psyche unauffällig.

Die Patientin klagt über häufige krampfartige Leibschmerzen und Obstipation. Sie hat ständig Kältegefühl in den Händen und Füßen, jedoch besteht keine Akrozyanose.

Objektive Befunde: Herabgesetzte Mimik. Facies myotonica ohne wesentliche Atrophien. Stirnglatze. Ständiges Tränenträufeln. Zähne unten saniert, oben Prothese.

Blutdruck 110/50, Pulsfrequenz 68. Chvostek beidseits positiv. Starke myotonische Öffnungsschwierigkeiten der Hände. Links ist die aktive Myotonie stärker als rechts. *Dynamometrie:* r. 14, l. 8 kg. Stark verzögertes Abrollen der Finger beim Loslassen des Dynamometers, beginnend mit dem Zeigefinger. Geringgradige Atrophie der kleinen Handmuskeln, besonders der Thenarmuskulatur links.

Grobe Kraft an den oberen Extremitäten herabgesetzt.

Sehnenperiostreflexe an der oberen Extremität nicht auslösbar.

Die Probandin gibt an, die Myotonie sei in der Kälte wesentlich stärker.

Augenbefund: Irisfarbe braun, leichte Ptosis beidseits, r. stärker als l. Durchleuchtung: Beidseits Staubtrübungen der Linsen, l. stärker als r.

Linse: Abspaltungstreifen beidseits deutlich. Vordere und hintere Rinde erhöhte innere Reflexion. Staubtrübungen peripherwärts zunehmend. In der vorderen und hinteren Rinde zahlreiche vorwiegend grün und rot glitzernde Kristalle.

Alice N. Stammbaum-Nr. D—N 26, geb. 3. Dezember 1907 in G.

Anamnese: Die Probandin besuchte 7 Jahre lang die Primarschule. Sie war eine gute Schülerin, angeblich eine erstklassige Turnerin, kletterte auch gern auf Bäume. Sie ist gelernte Schneiderin, konnte jedoch den Beruf nicht lange ausüben, da sie

schon früh Beschwerden seitens der Augen hatte. Augenoperationen 1937 l., 1939 r. (Dr. S. in S.). Mit etwa 24 Jahren wurden der Probandin Öffnungsschwierigkeiten beider Hände bewußt. Die Hände seien zunehmend «steif» geworden. Etwa zur gleichen Zeit trat die Haargrenze von der Stirn zurück. Heute besteht ausgeprägte Stirnglatze. Ebenfalls mit etwa 24 Jahren Zahnprothese. Die Vorderzähne hätten stark nach vorn gestanden. Die Probandin habe viel unter Myositiden der Halsmuskulatur gelitten. Seit der Menarche mit 14 immer menorrhagische Beschwerden. Als Kind Pavor nocturnus. Seit Jahren spastische Leibscherzen, sonst keine spasmophilen Zeichen, jedoch leidet die Probandin unter häufigen starken Anfällen von Migräne. Die Probandin ist eine Pyknika in gutem AZ. Es besteht eine mimikarme Facies, jedoch ohne Atrophie der mimischen Muskulatur. Atrophie der Mm. temporales, tiefe Nasolabialfalten, rundes Kinn, Wulstlippen. Der Mund wird meistens offen gehalten. Es besteht Spitzbiß. (Die Zahnstellung sei jedoch infolge der Prothese jetzt anders als früher.) Auffallend ist starke Körperbehaarung, Barthaare. Die Probandin leidet unter starken Schweißausbrüchen, seit Jahren Heuschnupfen. Sie habe immer kalte Hände, jedoch besteht keine Akrozyanose.

Blutdruck 140/80, Pulsfrequenz 76.

Im rechten Bein Gefühl des Steifseins. «Das Bein muß sich immer erst einlaufen.» Die Probandin ist Linkshänderin, schreibt aber rechts. *Dynamometrie*: r. 9, l. 11 kg. Ausgesprochene aktive Myotonie beider Hände. Sie gibt jedoch an, die Myotonie sei jetzt rechts besser als früher.

Am M. pectoralis rechts sind myotonische Muskelwülste bei Perkussion erzeugbar. Aphakie beidseits.

Hedwig N. Stammbaum-Nr. D—N 27, geb. 15. August 1909 in H.

Anamnese: An Kinderkrankheiten angeblich nur Masern, vor 30 Jahren Otitis media, rezidivierende Anginen. Vor 10 Jahren Tonsillektomie. Seit etwa 12 Jahren «Lähmungen im Hals und Lähmungen des rechten Mundwinkels, so daß sie zeitweise nicht sprechen könne». In den letzten Jahren oft Schluckschmerzen. Menarche mit 16 Jahren, nachher mehrmals längeres Aussetzen der Periode. Menopause mit 40. Drei normale Schwangerschaften. *Ausbildung*: 7 Jahre Primar-, 2 Jahre Sekundarschule. War gute Schülerin. Sie sei eine besonders gute Turnerin gewesen und habe einem Turnverein angehört. Lehre als Verkäuferin im Lebensmittelgeschäft.

Steifheit und Öffnungsschwierigkeiten der Hände seien ihr mit etwa 26 zuerst aufgefallen. Sie habe Schwierigkeiten beim Knoten von Schnüren und beim Geldherausgeben gehabt. Später konnte sie am Morgen oft den Mund nicht öffnen. Seit 6 Jahren starke Schluckbeschwerden. Die geschluckten Speisen bleiben stecken, dünne oder flüssige Speisen kommen durch die Nase wieder heraus.

Die Probandin war früher dick, zeigt jetzt eher asthenischen Habitus. Größe 157 cm. Gewicht 48 kg. EZ und AZ mäßig gut. Die Probandin gibt an, sie könne nie schwitzen. Sehr starke Epiphora. Man hat oft den Eindruck, die Probandin weine.

Immer Kältegefühl in den Händen. Die Finger werden oft ganz weiß und steif. Die myotonischen Beschwerden sind in der Kälte stark aggraviert. Starke Akrozyanose.

Sonstige Befunde: Aktive Myotonie der Hände bei starker Atrophie der kleinen Handmuskeln, besonders der Thenarmuskulatur. Atrophie der Mm. biceps und supinator beidseits. Sehr ausgeprägte Facies myotonica mit Atrophie der Mm. temporales, masseter, orbic. oris et oculi, tiefen Nasolabialfalten und stark reduzierter Mimik. Großes rundes Kinn. Die Zunge ist atrophisch. Die Beweglichkeit des

Velum palatinum wechselt. Zeitweise ist die Beweglichkeit stark herabgesetzt. Sehr verwaschene, klossige Sprache und Rhinolalia aperta.

An der Zunge sowie an den Mm. pectorales entstehen bei Perkussion ideomuskuläre Wülste, ebenso an der Thenarmuskulatur beidseits. *Dynamometrie*: r. 12, l. 9 kg. Die Öffnung der Hände ist extrem verlangsamt, geht links noch langsamer vor sich als rechts. Langsames Abrollen der Finger, beginnend mit dem Zeigefinger.

Willi N. Stammbaum-Nr. D—N 28, geb. 15. September 1911 in H.

Anamnese und Beruf: Mit 5 Jahren Schädelbruch. Später mehrfach Pneumonie, Tonsillarabszesse, ständig Katarrhe, ständig Pyodermien, Gewerbeekzem. Der Proband war beim Militärdienst von verschiedenen Aufgaben dispensiert, da er schon damals die Hände nicht schnell öffnen konnte (Handgranatenwerfen, Gewehrgriffe). Er macht jedoch immer noch die Wiederholungskurse mit. War früher ein guter Turner, Gründer eines Turnvereins. Er war zuerst Geschäftsreisender, dann Fabrikarbeiter. Kann seinen Beruf noch ausüben. Er ist ein mittelgroßer kräftiger Mann. Beginn der myotonischen Beschwerden in den Händen mit 22 Jahren. Mit 25 seien die Haare «plötzlich ausgefallen». Jetzt Glatze. Die Zähne seien früh schadhafte geworden. 1935 notierte ein Untersucher (Dr. S. in S.): «Myotonie, öffnet die Hand schlecht, seit etlichen Jahren bestehe eine zunehmende Schwäche an Vorderarmen. Linsen beidseits einzelne Farbkristalle.»

Jetziger Befund: Facies myotonica mit Atrophie der Mm. temporales. Bei Aufregung kann der Mund oft nicht geöffnet werden. Oft leichte Eßbeschwerden. Myotonie der Mm. masset. Etwas verminderte Mimik. Die Zunge ist atrophisch, die Sprache verwaschen und klossig. Bei Perkussion der Zunge entstehen myotonische Muskelwülste. Fibrilläre Zuckungen der Zunge. Hoher Gaumen. Mm. sternocleidomastoidei etwas atrophisch. Atrophie der Mm. supinatore beidseits. Muskelwülste bei Perkussion. *Dynamometrie*: r. 18, l. 20 kg. Starke myotonische Öffnungsschwierigkeiten beidseits, in der Kälte verstärkt. Immer kalte Hände und Füße. «Die Finger werden dann ganz weiß.» Der Proband klagt über häufigen Schweißausbruch bei subjektivem Kältegefühl. Blutdruck 110/70, Pulsfrequenz 68. Blendungsgefühl.

Theophil N. Stammbaum-Nr. D—N 40, geb. 1921 in W.

Der Proband hält sich trotz augenfälliger Symptome von dystrophischer Myotonie für gesund und war, da keine Krankheitseinsicht besteht, nicht zur gründlichen Untersuchung zu bewegen.

Es besteht Facies myotonica mit tiefen Nasolabialfalten. Ausgesprochene Mimikarmut. Stirnglatze, dünnes Haar und kleine Scheitelglatze. Bartbehaarung schwach.

Der Mund wird habituell offen gehalten. Rundes Kinn, leicht prognath. Zähne sehr sanierungsbedürftig. Etwas verwaschene und klossige Sprache.

Der Proband hat oft kalte Hände und Füße, auch in der Wärme. Am Morgen beim Erwachen seien die Hände oft ganz weiß und eiskalt. Die Hände sind klein, die Handmuskeln etwas atrophisch. Manchmal Gefühl der Spannung in der linken Hand. Deutliche Atrophie der Mm. temporales mit eingesunkenen Schläfen.

Augenbefund: Durchleuchtung: feine Staubtrübungen an beiden Linsen. Rechts Vakuolenbildung im Lupenspiegel erkennbar.

Rechts: crl. +0,5 A 90° 5/4 — 3

Links: crl. +0,5 A 110° 5/4 — 3

Spaltlampe: Rechts eine subkapsuläre Vakuole und 2 kleine in der mittleren Rinde im Verlauf einer Hauptnaht. Beidseits Staubtrübungen in der mittleren und tiefen Rinde, die peripheriwärts dichter vorkommen. Beidseits in der vorderen und hinteren Rinde rot-grüne Glitzerpunkte. Iris braun.

Annerösli N. Stammbaum-Nr. D—N 42, geb. 19. Dezember 1929 in W.

Die Probandin sieht aus wie 17jährig, macht einen debilen Eindruck. Sie ist mürrisch und abweisend. Sie war eine sehr schlechte Schülerin, immer wieder zurückversetzt, mehrfach zur Einweisung in eine Anstalt für Schwererziehbare vorgeschlagen. Später 1 Jahr lang Kochschule. Sie lebt jetzt bei den Eltern. Asthenischer Habitus. Menarche mit 18 Jahren, jetzt normaler Zyklus. Fluorbeschwerden. Genitalbehaarung schwach. Die Probandin leidet unter Heuschnupfen und Urticaria. Seborrhoe. Augenuntersuchung vor 5 Jahren, mit Starbefund I. (Dr. K. in O.).

Objektive Befunde: Facies myotonica mit herabgesetzter Mimik und Atrophie der Mm. temporales. Rundes Kinn. Zähne: Unten saniert. Oben seit 2 Jahren Prothese. Die Zunge ist dünn, atrophisch, gefurcht. Bei Perkussion entstehen myotonische Muskelwülste. Hoher Gaumen. Klossige, verwaschene Sprache. Rhinolalia aperta. Ständiges leichtes Tränen. Atrophie der Mm. biceps, triceps und supinator.

Oberarmumfang rechts: gestreckt 20, gebeugt 21,5 cm

links: gestreckt 20, gebeugt 21,5 cm

Ideomuskuläre Wülste bei Perkussion der Mm. biceps, supinator, pectoralis beidseits. Starke Myotonia der Hände, nach längerer Übung geringer.

Dynamometrie: r. 16, l. 14 kg. An den oberen Extremitäten Sehnenperistreflexe negativ. Blutdruck 115/60, Pulsfrequenz 68.

Augenbefund: Iris braun.

Rechts: mit +1,0 crl. +0,5 90° S = 5/4

Links: +0,5 90° S = 5/4

Bei Durchleuchtung feinste Punkttrübungen peripherwärts dichter.

Spaltlampe: Linse beidseits deutliche Abspaltungsstreifen. In der vorderen und hinteren Linsenrinde zahlreiche rote und grüne Glitzerpunkte. In der äquatorialen Rinde Staubtrübungen. Die Probandin klagt über gelegentliche starke Schmerzen im linken Handgelenk. Es kann jedoch kein objektiver pathologischer Befund erhoben werden.

Walpurga N. Stammbaum-Nr. E—N 1, geb. 4. April 1932 in W.

Anamnese: Abgesehen von Kinderkrankheiten, Pneumonie, Nierenbeckenentzündung zeigt die Anamnese nichts Besonderes. Die Probandin besuchte 8 Jahre lang die Primarschule. Sie war eine schlechte Turnerin, konnte in den letzten Schuljahren nicht klettern, da die Handöffnung nicht schnell genug gelang. Seit dem 11. Lebensjahr sei sie durch zunehmende myotonische Öffnungsschwierigkeiten beider Hände stark behindert gewesen. Nach der Schulzeit ein Jahr Arbeit in einer Schuhfabrik. Menarche mit 16. Zyklus normal, beschwerdefrei. Die Probandin klagt über Schmerzen im rechten Handgelenk. Es ist jedoch kein objektiver pathologischer Befund zu erheben, auch röntgenologisch nicht. Probandin wurde vorübergehend mit Gipschiene behandelt, ohne Erfolg. Die Probandin kann oft am Morgen, besonders im Winter, den Mund nicht öffnen.

Objektive Befunde: AZ und EZ gut, Psyche unauffällig. Es besteht eine beginnende Facies myotonica mit Atrophie der Mm. temporales, jedoch ist die Mimik

kaum vermindert. Es besteht Spitzbiß. Die Zähne sind stark plombiert. Die Grobe Kraft bei Beugung und Streckung der Extremitäten ist nicht vermindert, dagegen ergibt die *Dynamometrie* der Hände: r. 8, l. 11 kg. Es besteht schwere aktive Myotonie. Die Öffnung ist links noch langsamer als rechts. Langsames Abrollen der Finger. Es besteht Akrozyanose der Hände, leichte Klinodaktylie.

Die Sehnenperiostreflexe an den oberen Extremitäten unsicher. Chvostek beidseits leicht positiv. Masseterreflex negativ.

Greti N. Stammbaum-Nr. E—N 9, geb. 25. Juni 1929 in W.

Die Probandin hat keine besonderen Erkrankungen durchgemacht. Sie besuchte 8 Jahre lang die Schule, war eine schlechte Schülerin, sie habe jedoch gut geturnt. Sie habe starke myotonische Öffnungsschwierigkeiten beider Hände gehabt, seit sie sich erinnern kann. Menarche mit 15. Periode sehr unregelmäßig, oft monatelang aussetzend, Oligomenorrhoe.

Die Probandin klagt über Schmerzen in den Oberarmen.

Objektive Befunde: Es besteht eine Facies myotonica geringen Grades mit leichter Atrophie der Mm. temporalis und masseter. Die Nasolabialfalten tief, die Mimik vermindert. Großes rundes Kinn, Prognathie, Spitzbiß (nicht sicher, da Prothese im Oberkiefer). Prothese im Oberkiefer (der Zahnausfall habe unmittelbar nach dem Zahnwechsel eingesetzt).

Die Zunge ist atrophisch, glatt. Es besteht hoher Gaumen, die Uvula ist leicht atrophisch. Die Sprache ist etwas näselnd. Das Platysma ist etwas atrophisch, ebenso der Trapezius. Die Mm. deltoidei sind schwach ausgebildet oder atrophisch. Die Mm. sternocleidomastoidei sind bleistiftdünn.

Es besteht schwere aktive Myotonie der Hände. Die Öffnung geht links langsamer vonstatten. Kleine Handmuskeln atrophisch. *Dynamometrie:* r. 5, l. 10 kg.

Die Biceps-; Triceps-Supinatormuskulatur ist atrophisch. Myotonische Muskelwülste sind auslösbar bei Perkussion der Zunge, der Thenarmuskulatur l. stärker als r., des Biceps l. stärker als r. Die Myotonie ist in der Kälte aggraviert.

Diadochokinese etwas vermindert. Probandin hat leicht Tränenträufeln. Akrozyanose und Kältegefühl in den Händen. Blutdruck 105/60, Pulsfrequenz 84.

Reflexe an den oberen Extremitäten nicht auslösbar. Status seborrhoeicus.

Epikrise

Bei der Untersuchung unserer 14 Probanden fanden wir stets das eindeutige Bild einer dystrophischen Myotonie. Hinsichtlich der speziellen Symptomatik ist zu registrieren, daß in fast allen Fällen die Myotonie in der Kälte vermehrt war, daß ferner ein subjektives Kältegefühl, oft von Akrozyanose begleitet, vorherrschte. Auffallend oft stellten wir Lingua scrotalis fest, ebenso hohen Gaumen. Die an sich relativ seltene Atrophie der Zunge und die noch seltenere Atrophie des weichen Gaumens wurde auch bei unserem Kranken gut gefunden, ebenso eine geringgradige Atrophie der Uvula sowie die wechselnd gute Beweglichkeit der Uvula (D—N 27). Auch die seltenen Eß- und Schluckbeschwerden fanden sich in einer Gruppe von Fällen (C—N 10, D—N 27, D—N 28). Ausgesprochene Hyposmie, die in der Literatur nur vereinzelt erwähnt wird, fanden wir

bei drei Probanden (C—R 3, C—R 4, C—N 10). In den D- und E-Generationen werden Klagen über Schmerzen in den Handgelenken bzw. den Oberarmen geäußert, ohne daß objektive Befunde zu erheben waren (D—N 42, E—N 1, E—N 9). Die aktive Myotonie war in unserem Krankengut auf die kleinen Muskeln beschränkt (Hand, Kiefer, Zunge, Uvula, Pharynxmuskulatur?). Relativ oft ist bei unseren Probanden der M. quadriceps femoris atrophisch. Mit auffallender Regelmäßigkeit sahen wir auch den häufig beschriebenen positiven Chvostek.

Abgesehen von den erwähnten seltenen Merkmalen (auf eine nochmalige Zusammenfassung der klassischen kann hier verzichtet werden), läßt sich unseres Erachtens die dystrophische Myotonie auch durch Fehlen von Anzeichen charakterisieren, die für die so ähnliche Thomsensche Krankheit bezeichnend sind. So wurden unter anderm nie wie etwa bei der Thomsenschen Krankheit, Pseudohypertrophien beobachtet, während in fast allen Fällen Anzeichen von Muskeldystrophie festgestellt werden konnten. Selbst dort, wo diese Dystrophie an den Händen noch nicht ausgeprägt in Erscheinung trat, bemerkten wir dynamometrisch eine meist hochgradige Verminderung der Groben Kraft.

Was den Wechsel der myotonischen Symptome anbelangt, so wurde ja schon früher von spontaner Besserung der Facies myotonica berichtet (Rouquès, Déléage, Katzenstein). Wir fragen uns, ob es sich dabei in der Tat stets um eine «Remission» handelt oder ob nicht die fortschreitende Atrophie eben die myotonische «Starre» aufgehoben hat. Die weiter unten diskutierten Phänomene bei zweien unserer Probanden (C—R 3, C—R 4) lassen einen derartigen Schluß als möglich erscheinen. Es fanden sich bei unseren Probanden nie angeborene Symptome. Diese traten vielmehr in der Mehrzahl der Fälle in der bevorzugten Zeit, das heißt zwischen dem 15. und 25. Lebensjahr, in Erscheinung. Früheres Manifestwerden der Erkrankung konnten wir dreimal eruieren. Einmal kam es zu Handöffnungsschwierigkeiten bereits im 11. Jahr. Im 2. Fall traten diese Beschwerden zu einem offenbar sehr frühen Zeitpunkt auf, an den sich die Patientin nicht erinnern kann (E—N 1, E—N 9). Drittens beklagte sich eine weitere erst 12jährige Probandin ganz spontan über «Ungeschicklichkeit der rechten Hand» (E—N 30). Diese hinsichtlich des frühen zeitlichen Auftretens als relative Seltenheit zu bezeichnenden Fälle stehen übrigens ganz im Einklang mit Angaben von Hauptmann, Katzenstein und andern.

Vor allem bei den Probanden aus der Sippe R. stellten wir die dystrophische Myotonie in voller polysymptomatischer Ausbildung

fest. Demgegenüber könnte man vielleicht einwenden, daß bei zwei Probanden der erwähnten Sippe (C—R 3, C—R 4) kein ausgesprochen myotonischer Faustschluß nachweisbar war. Man könnte sich fragen, ob es sich hier um Fälle im Sinne von Curschmanns *Myotonia congenita sine myotonia* handeln könnte. Einer solchen Annahme scheint unser Untersuchungsbefund zu widersprechen. Erstens liegt ja bei den erwähnten Probanden eine exzessive Atrophie der Handmuskulatur vor, und zweitens darf es als anamnestisch bewiesen angesehen werden, daß auch bei diesen Probanden früher charakteristische Handöffnungsschwierigkeiten bestanden. Danach ist wohl der Schluß berechtigt und naheliegend, daß nach schwerster Atrophie der entsprechenden Muskulatur die Vorbedingungen für das Zustandekommen einer myotonischen Reaktion nicht mehr bestehen. Übrigens stellte sich anlässlich der elektrischen Untersuchung dieser Probanden durch F. Georgi heraus, daß die in Frage kommende Muskulatur der Hände bei galvanischer Reizung keinerlei Reaktion erkennen ließ. Der Nachweis einer Entartungsreaktion der Handmuskeln mußte wegen der großen Empfindlichkeit der Probanden beim Versuch der Anwendung stärkerer elektrischer Reize unterbleiben. Beachtlich war es hingegen, daß bei der elektrischen Untersuchung am medialen Bicepsrand eine Entartungsreaktion festgestellt werden konnte: Wellenförmige, nur auf einen Teil des Muskels beschränkte Kontraktionen, die in fibrilläre, von der gereizten Stelle irradiierende Zuckungen übergingen, um mit länger anhaltenden klonisch-tonischartigen Zuckungen des gesamten medialen Bicepsanteils zu enden.

Vergleichen wir unsere beiden Sippen hinsichtlich der Schwere der dystrophischen Myotonie, so stellen wir fest, daß die Sippe R. hinsichtlich des Symptomenreichtums weit schwerer betroffen ist als die Sippe N. So sehen wir bei allen Probanden der Sippe R. Symptome wie Genitalatrophie, Haar-, Zahn- und Augenanomalien in besonders starkem Maße ausgebildet. Die Tatsache, daß das Leiden in aufeinanderfolgenden Generationen in gesteigert polysymptomatischer und schwererer Form auftritt, ist bereits seit langem bekannt. So ist es verständlich, daß die dystrophische Myotonie in der Sippe R. in schwererer Form auftritt, da sie in dieser Sippe wahrscheinlich schon durch viele Generationen hindurch erblich war, während das Leiden in der Sippe N. eben gerade durch Eheirat der Sippe R. erst vier Generationen hindurch auftritt. In der Sippe R. aber ist eine Entwicklung der Krankheit erreicht, die zum Aussterben des Geschlechtes führt, während die Sippe N. sich im Gegensatz dazu durch auffallenden Kinderreichtum auszeichnet.

Eine Anteposition scheint auch in den von uns untersuchten Fällen vorzuliegen, wie das frühe Auftreten der ersten Symptome in der E-Generation beweist. Homologe und homochrone Entwicklung in den verschiedenen Generationen wurde auch bei unserem Krankengut gefunden. Da nicht bei allen Mitgliedern des Stammbaumes Spaltlampenuntersuchungen vorgenommen werden konnten und wir wohl annehmen dürfen, daß sich unter den nicht untersuchten Mitgliedern der Geschwisterschaften eine große Anzahl von monosymptomatisch kranken Individuen befinden, die vorläufig nur Linsenveränderungen zeigen, möchten wir auf Grund unseres Probandengutes von definitiven Aussagen über die Art der Vererbung absehen. Wir neigen jedoch mit Waardenburg, Krischova-Bajewskaja, Katzenstein zur Annahme eines unregelmäßig dominanten Erbganges, wobei die Pleiotropie des verantwortlichen Gens für die verschiedenartige Ausbildung des polymorphen Krankheitsbildes verantwortlich zu machen wäre.

Die schweren Formen der dystrophischen Myotonie treten bei unserem Krankengut bei Männern häufiger in Erscheinung als bei Frauen, finden sich aber anderseits sowohl in der Nachkommenchaft erkrankter Männer wie Frauen.

Wenn wir uns abschließend auf Grund der eigenen Erfahrungen nochmals den im ersten Teil der Arbeit aus der gesamten Literatur zusammengetragenen verschiedenen Lehrmeinungen über Abgrenzung, Verlauf und Pathogenese zuwenden, so können wir zunächst die dystrophische Myotonie als selbständiges Krankheitsbild bestätigen. Die Annahme von Higier, Rosett, Jones, Böe, Guillain, Bertrand, Rouquès, Kramer und Boeters, es handle sich bei der Thomsenschen Krankheit und der dystrophischen Myotonie um verschiedene Erscheinungsformen desselben Leidens, können wir nicht teilen, da wir keine der für die Thomsensche Krankheit unter anderem so bezeichnenden Pseudohypertrophien fanden. Zudem waren Reflexstörungen, Störungen der Genitalfunktion, der Vasomotilität, der inneren Sekretion bei unserem Krankengut mehr oder weniger stark ausgeprägt vorhanden, während die klassische Thomsensche Krankheit diese Symptome nicht oder nur ausnahmsweise kennt. Ferner fehlt, wie schon Erb und Curschmann hervorhoben, beim Thomsen das positive Chvosteksche Phänomen, welches bei unseren Myotonikern so häufig zu finden war.

Ebenso, und aus denselben Gründen, können wir die Auffassung von O. Maas und A. S. Paterson nicht teilen, die die Thomsensche Krankheit als eine Frühform der dystrophischen Myotonie ansehen. Hitzberger, dessen oben (S. 2) geschilderter Fall als Bestätigung für

die Maas-Patersonsche Annahme herangezogen werden könnte, scheint keine Thomsensche Krankheit vor sich gehabt zu haben, sondern eine etwas atypisch verlaufene dystrophische Myotonie. Schon die Tatsache, daß sein Patient erst im 23. Lebensjahr erkrankte, macht die Diagnose Thomsen unwahrscheinlich, wenn auch Fälle späten Auftretens der Thomsenschen Krankheit bzw. frühes Auftreten der dystrophischen Myotonie bekanntgeworden sind. Bei unserem Krankengut haben wir nie exogene Noxen als die Krankheit verursachende bzw. auslösende Momente feststellen können. Die von Thalma und Krabbe beschriebene Myotonia acquisita halten wir mit Curschmann für eine spät aufgetretene dystrophische Myotonie. Auch die von Eckerström mitgeteilten Fälle, bei denen die Krankheit im Anschluß an Infekte aufgetreten sein soll, scheinen uns nicht stichhaltig. Wir möchten annehmen, daß der Infekt die Aufmerksamkeit auf den Zustand des Kranken gelenkt und dadurch zur Diagnose der Myotonie beigetragen, nicht aber eine ätiologische Rolle gespielt hat. Wir möchten dies um so mehr vermuten, als sich das zuerst auftretende Symptom, die Katarakt, sehr lange der Aufmerksamkeit entziehen kann. Andererseits tragen äußere Noxen sicherlich dazu bei, den bestehenden Krankheitszustand zu aggravieren. Der dystrophische Myotoniker ist der Einwirkung solcher äußerer Schädlichkeiten besonders ausgesetzt und reagiert infolge seines meist schlechten Allgemeinzustandes besonders heftig auf interkurrente Erkrankungen und Schädigungen. Wir fanden einen direkten Einfluß äußerer Einwirkungen auf die Symptome der bereits bestehenden und wohl ausgebildeten Krankheit nur in der oft beschriebenen und auch bei unseren Probanden vorkommenden Verstärkung der myotonischen Kontraktionen in der Kälte, bzw. in der verständlichen Zunahme der Akrozyanose in der Kälte.

Auch eine symptomatische Myotonie, wie sie E. Römer beschreibt, können wir entweder als Mikroform der dystrophischen Myotonie betrachten, wie Römer selbst schon vermutet, oder den toxogenen oder psychogenen Crampusneurosen zuordnen, zu denen, wie wir glauben, auch die immer wieder beschriebenen «sporadischen Fälle» von Thomsenscher Krankheit und dystrophischer Myotonie zu rechnen sind.

Die dystrophische Myotonie ist eine klare Heredopathie, dabei eine progrediente Prozeßkrankheit. Wir haben, wie schon erwähnt, Homochronie, Homologie und Anteposition bestätigt, jedoch konnten wir keine Kehrsche phyletische Merkmalsanreicherung feststellen. Dies kann jedoch daran liegen, daß die dystrophische Myo-

tonie in unserer Sippe N. noch zu jung ist. Ein Vergleich mit der Sippe R., in der die Krankheit schon lange zu bestehen scheint und in der sie schwerer auftritt, läßt eine solche Merkmalsanreicherung hingegen nicht ausschließen und würde auch für eine Progredienz des Leidens sprechen.

Was den in der Literatur viel besprochenen intellektuellen Verfall des dystrophischen Myotonikers anbetrifft, so haben wir bei unseren Probanden den Eindruck erhalten, daß tatsächlich gewisse Charakterveränderungen aufgetreten sind, die nicht, wie D'Antona meint, auf Zufall beruhen. Wenn wir auch, ebenso wie Hauptmann, keinen sehr wesentlichen Unterschied zwischen der Intelligenz des dystrophischen Myotonikers und derjenigen anderer Individuen des gleichen sozialen Milieus finden (immerhin ist darauf hinzuweisen, daß mehrere Probanden große Schwierigkeiten selbst in Dorfschulen hatten), so liegen doch unzweifelhaft Charakterveränderungen auch in unseren Sippen vor, die grosso modo denjenigen in der von Katzenstein, Rittmeister (1939) bearbeiteten Sippe entsprechen.

Schließlich noch ein Wort über die Theorien der Ätiologie bzw. Pathogenese der dystrophischen Myotonie. Im allgemeinen wird bekanntlich versucht, einem bestimmten Organ oder Organsystem gewissermaßen das Primat für die Ätiologie der dystrophischen Myotonie zuzuschreiben. Die myogene Theorie der Ätiologie (Keschner, Mayer-Lukan u. a.) scheint uns eine bloße Vermutung, der auch als Arbeitshypothese kaum noch Bedeutung zukommt. Was jedoch die übrigen Theorien, das heißt die der neurogenen und die der endokrinogenen Genese, betrifft, so glauben wir, daß es hier fehl am Platze ist, eine scharfe Trennung zwischen diesen beiden Arbeitshypothesen vorzunehmen oder gar ein bestimmtes Organ oder System als pathogenetisch «zentral» zu bezeichnen. Die endokrinogene und die neurogene Theorie, die übrigens, wie wir heute wissen, auch physiologisch nicht scharf zu sondern sind, scheinen uns Elemente zu enthalten, die zur Aufklärung der Ätiologie beitragen können. Vieles spricht aber dafür, daß keinem Organsystem das ätiologische Primat zukommt, sondern daß eine Vielfalt von Korrelationen besteht, welche eine Auslösung des Krankheitsgeschehens von verschiedenen Organen her ermöglicht. Wenn diese Vermutung zu Recht besteht, so dürfen wir annehmen, daß auch der leider noch ganz im dunkeln tastenden Therapie verschiedene Angriffspunkte der Beeinflussung der Krankheit offenstehen, die aufzudecken immer wieder neue Versuche unternommen werden müssen.

Mit der vorliegenden Arbeit wurde beabsichtigt, einen bisher noch nicht erforschten Stammbaum von dystrophischen Myotonikern zusammenzustellen und die größtmögliche Zahl von Probanden auf alle in der reichen Literatur beschriebenen Symptome hin zu untersuchen. Gleichzeitig wurde versucht, unsere heutigen Kenntnisse der dystrophischen Myotonie zusammenzustellen, soweit wie möglich Schlüsse auf die vielen offenen Fragen, die diese Erkrankung stellt, zu ziehen und zum heute verfügbaren Material von Krankengeschichten und Stammbäumen beizutragen, welches bei genügender Bereicherung einmal die Beantwortung dieser Fragen gestatten wird.

Zusammenfassung

Unter Berücksichtigung der entsprechenden Literatur wurde an Hand eines bisher nicht bearbeiteten Stammbaums zweier neuer miteinander durch Heirat verwandter Sippen von dystrophischen Myotonikern die Abgrenzung der dystrophischen Myotonie gegen die Myotonia congenita Thomsen diskutiert. Es ergab sich, daß es sich bei beiden Krankheiten um streng voneinander zu trennende Heredopathien handelt.

Hinsichtlich der Vererbung scheint eine unregelmäßige Dominanz vorzuliegen. Eine Geschlechtsgebundenheit besteht nicht. Beide Sippen sind noch insofern von Interesse, als die eine von Beginn der Erkrankung an verfolgt werden konnte, während sich die andere Sippe im Aussterben befindet. Bei beiden Sippen wurden eine Reihe relativ seltener Symptome und darüber hinaus ein unseres Wissens bisher nicht bekanntes elektrisches Muskelphänomen beobachtet.

Summary

After a survey of the complete literature on the subject and on the basis of the genealogy of two related families suffering from myotonic dystrophy, the differential diagnosis between this disease and myotonia congenita Thomsen is discussed. We conclude that both are entirely different heredopathies. As regards heredity we accept the theory of irregular dominance. There are no sex-linked factors.

Both families are of special interests, since in one of them the disease can be followed from its onset, while in the other family it

is gradually leading to extinction. In both families a number of relatively rare symptoms are observed, as well as a new electrical muscular reaction which has not been described previously.

Résumé

Après une revue de toute la littérature sur le sujet, et en se basant sur la généalogie de deux familles apparentées souffrant de dystrophie myotonique, l'auteur discute le diagnostic différentiel entre cette affection et la myotonie congénitale de Thomsen. Il conclut qu'il s'agit là de deux hérédopathies entièrement différentes. Au point de vue héréditaire, il accepte la théorie d'une dominance irrégulière. Il n'y a pas de facteurs liés au sexe.

Les deux familles étudiées présentent un intérêt particulier car dans l'une l'affection a pu être suivie depuis son apparition, tandis que dans l'autre, elle a conduit progressivement à l'extinction. Dans toutes deux un certain nombre de symptômes relativement rares ont pu être observés, de même qu'une réaction musculaire électrique nouvelle qui n'avait jusqu'ici pas été décrite.

LITERATUR

- Adie and Greenfield*: Brain 46, 1923. — *Ajariaguerra, J. de, Sanguet, H., and Colomb, D.*: Mental disorders in Steinerts disease. Rev. méd. franç. 27, 1946. — *Albrecht, O.*: Z. Neur. 32, 1916. — *D'Antona*: Il Policlinico 33, 1926; Neur. 45, 1927; Riv. Clin. med. 41, 1941, Siena; Rass. Neur. veget. 1, 1938. — *Aliquo-Mazzei, A.*: Lett. oftalm. 13, 123, 1936. — *Allen, J. H., and Barer, C. G.*: Arch. Ophthalm. (Amer.) 24, 867, 1940. — *Amyot, R.*: Presse méd. 46, Jg. 188, 1938, I. — *Baake, F., und Voß, G.*: Dtsch. Z. f. Nervenheilk. 57, 330, 1917. — *Barkmann, A.*: Dtsch. Z. f. Nervenheilk. 78, 193, 1923. — *Batten, F. E., and Gibb*: Brain 32, 187, 1909. — *Becker, P. E.*: Nervenarzt 13, 1940. — *Berg, W.*: Dtsch. Z. f. Nervenheilk. 98, 29, 1927. — *Bénard, et Kerbrat, G.*: Bull. Soc. méd. Hôp. Paris 63, 1947. — *Bell, J.*: Age of Onset and Age of Death in hereditary dystrophy with some observations on question of antedating, Ann. Eugenics, No. 11, May 1942. — *Bicknell, F.*: Lancet I, Jan. 6, 1940. — *Billings and Ravin, A.*: Psychiatric study of patients manifesting dystrophia myotonica. Am. J. of Psychiatry 97, March 1941. — *Black, W. C., and Ravin*: Dystr. myotonica. Autopsy observations in 5 cases, Archives of Pathology No. 44, pages 176—191, August 1947. — *Böe, G.*: Acta med. scand. (Stockholm), Supl. 50, 128, 1932. — *Boeters, H.*: Über Myotonie, Leipzig, Thieme 136, Band VIII der Sammlung psych. und neurol. Einzeldarstellungen. — *Bowden, R. E. M., and Gutmann, E.*: Observations with reference to diagnostic signific. Arch. Neur. and Psych. 10, 56, July 1946. — *Breidenbach, O.*: Dtsch. Z. f. Nervenheilk. 101, 56, 1928. — *Briscoe*: Lancet 236, 1151, 1939, I. — *Brown, G. L., and Harvey, A. M.*: Brain 62, 341, 1939. — *Cabrera, R., y Malo, C.*: Gac. med. de Caracas 48, April 30, 1941.

- Chatagnon, P., Tscherniakofsky, P., et Trelles: C. r. Soc. Biol. Paris 101, 790, 1929, Ref. Zbl. Neur. 54, 627, 1930. - Christensen, J.: Dtsch. Z. f. Nervenheilk. 97, 217, 1927. - Claude, H., Coste, F., et Fauvet, J.: Rev. neur. 66, 22, 1936, II. - Cordier, J., et De Laey, A.: Sur une hérédodégénération spastique associée à une dystrophie crânienne oligophrène et avec une cataracte spéciale. Acta neuro. psychiatr. belg., N° 9, 1949. - Cumings, J. N., and Maas, O.: Blood changes in dystrophia myotonica, Brain 62, 1939. - Curschmann, H.: Dtsch. Z. f. Nervenheilk. 74, 157, 1922; 53, 114, 1915; 74, 157, 1922; Dtsch. Arch. klin. Med. 149, 129, 1925; Hb. d. Neurol. Bumke-Foerster, Bd. 16, 452 und 465, 1936. - Clarke, R., Manning, R. A., and Carter: Bull. Los Angeles neurol. Soc. 1, 1936. - Déjérine et André-Thomas: Rev. neur. 12, 1904. - Déléage, F.: Etude clinique sur la maladie Thomsen, Thèse de Paris 1890. - Eckerström, Sten: Nord. med. Tidskr., 1937 (schwedisch). - Eichler, W., und Hattingberg, J. von: Dtsch. Z. f. Nervenheilk. 147, 36, 1938. - Erb: Die Thomsensche Krankheit, Leipzig, 1886; De. Z. Nerv. 1891: Ges. Abhandlungen Bd. II. - Evans, W. A., and Love, C. H.: Mississippi Doctor, No. 23, July 1945. - Ferraris, M.: Distrofia miotonica e sclerodermia, caso clinico. Rivista pat. neuro. 1, 1948. - Fischer, L.: Zeitschr. f. Neur. u. Psych. 58, 254, 1920; Z. Neurol. 55, 1820. - Fleischer, B.: Münch. med. Wschr. 51, 1630, 1917; Graefes Arch. Ophth. 96, 1918; Z. Neur. 84, 1923; Arch. Rass.-Gesch.biol. 14, 1932. - Fleischer, Nägeli und Heidenhain: De. med. Wo., 1918. - François, J., et Descamps, L.: Etude neuro-ophthalmologique de deux souches d'amyotrophie neutrale hérédodégénérative l'une du type Charcot-Marie-Tooth, l'autre du type névrite hypertrophique de Déjérine-Sottas. Acta neuro. psychiatr. belg., N° 9, 1949. - Franceschetti, A., Klein, D., und Walther, K. M.: Klinisch-genealogische Untersuchungen über drei Fälle von Myotonica congenita (Thomsen) und 8 neue Fälle von Dystroph. myotonica (Steinert-Batten) unter bes. Berücksichtigung der Differentialdiagnose beider Krankheitsformen. Schw. Arch. f. Neur. u. Psych. 60, S. 48—79, 1947; Differentialdiagnose zw. myotonischer Dystr. und kongenitaler Myotonie. Schw. Arch. Neur. u. Psych. 58, 1946. - Franceschetti, A.: Atypische myotonische Dystrophie, Kreatin-Metabolismus und therapeutische Wirkung von Vit. E. Schw. Arch. f. Neur. u. Psych. 49, 1942. - Franceschetti, A., und Mach, R. S.: Helvet. Med. Acta 11, S. 887 bis 925, Dez. 1944. - Furtado and Paiva Chaves: Myotonic dystr. (Curschmann-Steinert). Lisboa méd., N° 29, Nov. 1942. - Godtfredsen, E.: Concurrence of dystr. myotonica and dystrophia pigmentosa retinae. Acta psych. neur. Kopenhagen, 1949. - Gömöri, P., und Sarmai, E.: Klin. Wschr., 1942, II. - Greenfield: Brain, 1923; Rev. Neurol. et Psych., 1911. - Grund, G.: Dtsch. Zeitschr. f. Nervenheilk. 42, 110, 1911. - Guillaín, Bertrand et Rouquès: Ann. méd. 31, 180, 1932. - Harvey, A. M., and Whitehall, M. R.: Bull. John Hopkins Hosp. 61, 261, 1937. - Harvey, A. M.: J. americ. med. Assoc. 112, 1562, 1939. - Hauptmann, A.: Dtsch. Zschr. f. Nervenheilk. 55, 53, 1916. - Haller-Haage: Ein Fall von myotonischer Dystrophie und Familienforschung, 1933, Tübingen. - Hassin, G. B., and Kessert, B.: Myotonia atrophica, histopathologic consideration, Journal Neuropathology No. 1, 1948. - Higier, H.: Z. f. Neurol. u. Psych. 32, 247, 1916. - Heidenhain: Mü. med. Wo. 3, 1918; Zieglers Beiträge z. path. Anat. 64. - Hirschfeld: a) Zeitschr. f. Neur. u. Psych. 5, 682, 1911; b) Z. f. Neur. u. Psych. 34, 441, 1916; c) Arch. f. Psych. und Nerv. 74, 406, 1925. - Hoffmann: D. Z. f. Nerv. 18, 1900; Arch. f. Ophth., 1912. - Hesser, Langworthy and Vest: Endocrinology 25, 1941. - Jéquier, M.: Schw. Med. Wschr. 23, 543; 65, 763, 1940. - Jolly: Zbl. Neurol. 15, 1896. - Katzenstein: Schweiz. Arch. Neur. 42, 249, 1938; 56, 333, 1946; Helvetica Med. Acta 5, 1938; Schweiz. Zschr. f. Unfallmed. u. Berufskrankheiten 2, 1935. - Kennedy, F., and Oberndorf,

C. P.: Journ. amer. med. Ass. 57, 1117, 1911. — Ken Kuré: Z. exper. Med. 26, H. 3—6; 28, 1922; 47, 1925. Zusammenfassung: Kli. Wo. 15, 1927; Klin. Wschr., 1938. — Klinger, M.: Über Myotonica congenita und Dystrophia myotonica. Schw. Arch. Neurol. u. Psych. 62, 119, 1948. — Kolb, L. C., Harvey, A. M., and Whitehall, M. R.: Bull. Hopkins Hosp. 62, 1938. — Kryschowa und Bajevskaja: Z. Neur. u. Psych. 150, 507, 1934. — Lukowsky, E.: Z. f. Neur. u. Psych. 154, 174, 1934. — Maas, O.: Brain 60, 1937; Clinical features and treatment of dyst. myoton., M. Press. 203, 1940; Dyst. myotonica in infants and children, Brit. J. Child. Diseases, No. 38, April-June 1941. — Maas and Paterson: Genetic and familial aspects of dyst. myotonic, Brain 66, 1943; Identity of myotonica congenita (Thomsen), dyst. myotonic, myotonica atrophica and paramyotonica, Brain 62, June 1939; Dystrofia myotonica as a generalized disease, Monatschrift f. Psych. u. Neur. 113, 1947. — Mayer-Lukan: Zbl. Neur. 71, 1934. — Nägeli, O.: Mü. med. Wo. 64, 1917, u. 51, 1917; Allg. Konstitutionslehre, 1927. — Milhorat, A. T., and Wolff, H. G.: Arch. of Neurol. 40, 1938. — Nickau: Dtsch. Z. Nervenheilk. 65, 177, 1920. — Nissen: Z. klin. Med. 97, 58, 1923; Zbl. Neur. 34, 1924; 59, 1920. — Noguès et Sirol: Nouv. incon. Salpêtr. 12, 1898. — Passouant, P.: La maladie Steinert et le problème de la transmission neuro-musculaire. Thèse de Montpellier 1943. — Pelizaeus: Berl. klin. Wschr. 34, 609, 1897. — Pichette, H., et Audet, J.: Maladie de Steinert, Laval méd., N° 8, Oct. 1947. — Raviana, A., et Pêcher, Y.: Presse méd. 1941, II, 1279. — Ravin, A.: Am. Journal Physiol. 131, 1940; Arch. of Neurol. 43, 1940; Medicine 18, 1939. — Ravin, A., and Waring, J. J.: Ann. int. Med. 13, 1940; Am. J. men. Sci. 197, 1939. — Rittmeister, J. F.: Schw. Arch. Neur. u. Psych. 43, 329, 1939. — Rodriguez, B.: Myotonic dyst. or atrophic myotonic with report of cases. An. Fac. de Med. de Montevideo, No. 30, S. 35—74, 1945. — Rohrer, K.: Dtsch. Z. Nerv. 55, 1916; 55, 1917. — Rittmeister: Schweiz. Arch. Neur. 43, 1939. — Rottmann, A.: Wiener Med. Wschr., Nr. 88, 12. Nov. 1938. — Rouquès, L.: La myotonie atrophique (maladie de Steinert), Thèse de Paris 1931. — Rouquès, L., Guilly, P., Pautrat, J., and Lapresle, J.: Special intermediary type between Thomsons disease and myopathies. Contribution to the study of the muscular hypertrophy in progressive musc. dystrophy. Rev. neur., No. 79, July 1947. — Römer, E.: Allg. Zschr. Psych. 109, 1938. — Sautter, H.: Myotonie u. myotonische Katarakt. Arch. f. Ophth., Nr. 143, 1941. — Schafar: Clinical features and treatment of myopathies. M. Press, No. 203, 6 March, 1940. — Steinert: Dtsch. Z. Nervenheilk. 37, 1909. — Sherman, J. C., and Tigay, E.: Myotonic dystrophy. Arch. Neur. Psych. Chic., No. 6, 1948. — Strümpell, A.: Berl. Klin. Wschr., 18. Jg., 119, 1881. — Thomsen: Arch. Psych. 6, 6, 1876; Arch. Psych. 24, 1892. — Timoféeff-Ressowski: Naturwiss. 19, 1931. — Vogt, A.: Schweiz. med. Wo. 51, 669, 1921; Graefes Arch. 108, 212, 1922; Klin. Mbl. Augenheilk. 72, 421, 1924; Lehrb. u. Atlas der Spaltlampenmikroskopie, II. Teil, S. 559, 1931. — Vos, Tj. A.: Klin. Mbl. Augenheilk. 91, 187, 1933. — Verey, Florian: Myotonie dystrophique (maladie de Steinert) avec altération maculaire dégénérative. Opht., Wo. 114, 1947 (S. 281 bis 284). — Uiberall, E., y Olivares, J. R.: Distrofia muscular miotonica familiar. Revista Chilena neuropsiqu., N° 2—4, 1948. — Waardenburg: Das mensch. Auge u. seine Erbanlagen. Haag, 1932. — Waring, J. J., Ravin, A., and Walker, C. E.: Arch. int. med. (Amer.) 65, 763, 1940. — Waring, J. J., and Ravin, A.: Dyst. myotonic. International clin., Sept. 1938; Dyst. myoton., clinical and hereditary features Tr. A. American Physician, No. 53, 1938. — Ziegler, D. K.: Periodische familiäre Lähmungen. Arch. int. Med., 1949.